

Estudio ENSERio Latam

iber

Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras



**Estudio sobre situación de
Necesidades Sociosanitarias de las
personas con Enfermedades Raras
en América Latina**

feder
entidad de
utilidad pública
FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES Raras

LAPA
Latin America Patients Academy

S
REAL E ILUSTRE
COLEGIO DE FARMACÉUTICOS
DE SEVILLA

sanofi

Pfizer

**Red Iberoamericana
Rede Ibero-Americana**

Personas que han formado el equipo de trabajo

Autores:

Juan Carrión Tudela.
Alba Ancochea Díaz.
Milda Galkute.
Alicia María Males Henao.

Maquetación y diseño: Elena Mora, Raquel Medina.

Traducción al inglés: Cristina Cechet.

Agradecimientos a los colaboradores:

Dr. Enrique Pastor Seller. Universidad de Murcia (España)
Dra. Angélica de Sena, Universidad de Buenos Aires y Universidad de la Matanza (Argentina)
Dr. Eduardo Jorge Lopes da Silva, Universidad de Paraíba (Brasil)
Dra. Raquel Sáez González. Universidad de Zulia
Dra. Raima Rujano Roque, Universidad del Zulia
Dra. Gloria Pino Ramírez, Universidad de Zulia (Venezuela)
Lic. Juan Carrión Tudela, ALIBER, FEDER y D'Genes
Alba Ancochea, FEDER, EURORDIS, RDI. (España)
Lda. Estrella Guerrero, ALIBER
Trab. Soc. Alicia María Males Henao, ALIBER (Colombia)
Dr. Manuel Posada de la Paz – Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER), Instituto de Salud Carlos III.
Antonio Bañón Hernández – Universidad de Almería.
Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas de Colombia – ENHU
Dr. Sergio Alejandro Mejía – Instituto Roosevelt Colombia
Dr. Fernando Suarez Obando – Instituto Roosevelt Colombia
Solanyi Mosquera Castillo – Secretaría de Salud de Santiago de Cali

Eva María Ruiz de Castilla, directora de LAPA.
Patricia Arias, FEDER.
Elvira Martínez, FEDER.
Griselda Rodríguez Ruiz, Trabajadora Social (México).

* México - Jesús Navarro Torres - Vicepresidente
* Colombia - Luz Victoria Salazar - Vicepresidente
* Brasil – Regina Próspero - Vicepresidente
* Ecuador - Eliecer Quispe Fray - Vicepresidente
* Perú – Karla Ruíz de Castilla - Secretaria
* España – Fide Mirón Torrente - Tesorera
* Chile – Myriam Pérez Estivill - Vocal
* Paraguay - Deolinda Acosta de Martinez - Vocal
* Argentina – María Marta Bertone - Vocal
* Bolivia - Vivian Kohlberg Ruiz - Vocal
* Costa Rica – Yessenia Moreira Barboza - Vocal
* Guatemala – Clarivel Castillo Barrientos - Vocal
* Panamá – Erika Otero - Vocal
* Uruguay – Andrea Falero - Vocal

* Inés Castellanos - Argentina
* María Delfina Tay - Guatemala
* Martha Giménez Torres – Uruguay
* Gabriela Lavarte - Venezuela
* Ingrid Anneris Heidenreich - Argentina

Personas con Enfermedades Raras y Representantes del Movimiento Asociativo en Latinoamérica.

ISBN: 978-84-09-41218-1

ÍNDICE

<i>Personas que han formado el equipo de trabajo</i>	2
<i>Prólogo</i>	4
<i>Introducción</i>	6
CAPÍTULO 1:	8
ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO LATINOAMERICANO	8
Definición de Enfermedades Raras	8
Entidades que Representan a Enfermedades Raras	11
EURORDIS-Rare Diseases Europe.....	11
RDI-Rare Diseases International	11
Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)	12
Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER)	13
El Desarrollo del Movimiento Asociativo	14
Marco Normativo de las Enfermedades Raras en América Latina	16
Argentina	18
Bolivia.....	20
Brasil	21
Chile	22
Colombia.....	23
Costa Rica.....	25
Ecuador	26
Guatemala.....	27
México	28
Nicaragua	30
Panamá	31
Paraguay	31
Perú.....	33
Uruguay.....	34

Venezuela.....	35
CAPÍTULO 2:.....	37
METODOLOGÍA	37
Objetivos	37
Técnicas de investigación	37
CAPÍTULO 3:.....	41
ANÁLISIS DE LOS DATOS	41
Perfil general de la muestra	41
Caracterización sociodemográfica de la muestra	48
Diagnóstico	51
Impacto de la er en los ámbitos socio-familiar, laboral y psico-emocional	61
Costos asociados a la enfermedad rara	85
CAPÍTULO 4:.....	94
CONCLUSIONES.....	94
Recomendaciones	97
Anexos	101
Cuestionario para la persona afectada por una Enfermedad Rara o el informante.....	101
Consentimiento informado.....	101
Explicación de la investigación	102
Bibliografía	123

Prólogo

Las personas que conviven con enfermedades poco frecuentes o sin diagnóstico son un colectivo especialmente amplio pese a la baja prevalencia y heterogeneidad de estas patologías, dado que se suelen considerar raras o poco frecuentes (ER o EPoF) aquellas patologías que afectan a 1 persona por cada 2.000 habitantes, según la Unión Europea.

Según esta definición, en Iberoamérica podríamos hablar de en torno a 42 millones de personas que conviven con estas patologías o están en busca de diagnóstico. No obstante, algunos países de Latinoamérica toman como base 1 cada 5.000 habitantes, por lo que es difícil hablar de una cifra estimada en esta región.

Estos datos, base para entender y abordar clínica y socialmente estas patologías, nos dan algunas pistas de los retos que tenemos, entre ellos los recogidos en este primer Estudio sobre Necesidades Sociosanitarias de Personas con Enfermedades Raras en Latinoamérica (Estudio ENSERio LATAM) que viene a dar luz sobre la situación actual de este colectivo.

Una realidad que, hasta ahora, sólo podíamos evidenciar con nuestra experiencia como pacientes, porque en Latinoamérica no contábamos con ningún estudio o evidencia que pusiera el foco en nuestros retos comunes.

En consecuencia, nos encontramos también con un marco regulador muy heterogéneo entre los países latinoamericanos, encontrándonos por ejemplo con diferentes grados de abordaje de estas patologías o territorios en los que apenas existe consenso sobre la definición de las mismas.

Frente a ello, estas páginas son el primer paso para realizar una radiografía de la situación psicológica, social y económica del colectivo, así como las necesidades sanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes o sin diagnóstico y sus familias en América Latina. Y, con ello, identificar nuestras características demográficas y, en base a ellas, los retos, oportunidades y propuestas que tenemos para abordarlos.

Más de 1.800 personas de 21 países han compartido su experiencia para hacer posible este estudio. Lograrlo no ha sido fácil, pero ha sido muy ilusionante. Porque es fruto de una acción coordinada durante más de cuatro años entre las más de 600 organizaciones de pacientes que conforman la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER).

Una organización que impulsamos desde España hace ya una década y que representa hoy a 17 países coordinando acciones dirigidas a fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a la causa y representar a las personas que conviven con ellas en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales.

Ahora, con los datos cuantitativos y cualitativos que evidencian el impacto sanitario y social de estas patologías en la vida de quienes conviven con ellas tomamos un nuevo rumbo hacia el desarrollo de políticas enfocadas a estas necesidades, promover la formación de la comunidad profesional, desarrollar la investigación y garantizar los derechos del colectivo.

Y lo hacemos aprovechando cada oportunidad, entre ellas el Proyecto de Ley Modelo por la cual se reglamenta la atención en salud de las personas con enfermedades poco frecuentes del Parlamento Latinoamericano y Caribeño que ya en 2017 tenía el objetivo de establecer un marco legal para promover el cuidado integral de la salud del colectivo, garantizar su acceso a la salud, realizar estudios epidemiológicos y fomentar la investigación sociosanitaria.

Pero también los marcos internacionales que nos bridan los Objetivos de Desarrollo Sostenible, la Declaración de la ONU sobre Cobertura Universal de la Salud que ya integró a las enfermedades raras en 2019 o la Resolución de la ONU sobre Enfermedades Raras, aprobada en la recta final de este informe y que impactará directamente en Latinoamérica al instar a los países a garantizar el acceso universal y equitativo a servicios de salud de calidad a través de la promoción, entre otros, de estrategias y acciones nacionales.

Desde ALIBER, tenemos el firme compromiso de trabajar para lograr estos retos, de la mano de alianzas globales como la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI) o la europea EURORDIS, pero también de todas las entidades que nos acompañan en nuestro camino y, sobre todo, a las organizaciones de pacientes, motor e impulso de nuestra alianza.

Porque «ningún territorio contará por sí mismo con un número de pacientes de una enfermedad poco frecuente como para entenderla y poder abordarla» y en nuestro caso, desde el inicio entendimos que debíamos trabajar más allá de cualquier frontera.

Conscientes de ello, me gustaría poner en valor que ha sido la unión del movimiento asociativo iberoamericano quien, a través de estas páginas y todo su recorrido histórico, está liderando la generación de este conocimiento tan necesario para poder poner en contexto los retos que enfrentamos.

Por ello, queremos agradecer a la Junta Directiva de ALIBER, concretamente a Regina García Próspero, Luz Victoria Salazar, Eliecer Quispe Fray, Jesús Navarro Torres, Karla Ruiz de Castilla Yabar, Fide Mirón Torrente, Myriam Estivill Flores, Deolinda Acosta de Martínez, Clarivel Castillo, Andrea Falero, Erika Otero, Vivian Kohlberg Ruiz, Ingrid Heidenreich, Yessenia Moreira Barboza, María Marta Bertone. Nuestro agradecimiento también para el comité asesor de expertos, especialmente para Enrique Pastor Seller, Aida Imelda Valero, Maria Luisa Brain Calderón, Elia Lázaro Jiménez, Angélica de Sena, Eduardo Jorge Lopes da Silva, Raquel Sáez González, Raima Rujano Roque, Alba Ancochea, Gloria Pino Ramírez, Alicia Males, Estrella Guerrero.

Esta colaboración en la creación del conocimiento es fundamental para poder desarrollar políticas públicas y marcos normativos que protejan y den respuesta a las más de 42 millones de personas que hacen frente a los retos de las enfermedades raras, poco frecuentes o huérfanas.

Y lo hacemos juntos, porque sólo así llegaremos más lejos.

Introducción

El primer Estudio sobre situación de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras (Estudio ENSERio) fue realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y publicado en España en 2009, transmitiendo una imagen real de la situación de los afectados por enfermedades poco frecuentes así como de sus familias.

Fue un estudio pionero en este campo, arrojando resultados completamente nuevos, marcando un hito al recolectar datos primarios sobre tales temáticas como el acceso al diagnóstico, el tratamiento, la calidad de la atención sanitaria, el uso de medicamentos, prestaciones, acceso a recursos, educación y formación, empleo, costes asociados a la enfermedad, así como la percepción subjetiva de la situación por parte de personas con ER, entre otros. Es decir, el estudio permitió conocer de primera mano la realidad del colectivo en España no solamente desde una perspectiva objetiva, sino también desde la subjetiva de los afectados y de sus familias, trasladando así una visión mucho más holística de la situación.

Esta visión multidimensional, que no se centra exclusivamente en lo sanitario y biomédico, sino también en lo laboral, educativo, económico y psicosocial de las personas que viven con enfermedades de baja prevalencia, le dio una riqueza excepcional al estudio, pues informa sobre las numerosas áreas de la vida que se ven afectadas al convivir con una enfermedad poco frecuente.

El estudio ENSERio 2009 puso de relieve varios problemas urgentes del colectivo, destacando sobre todo dos: el retraso del diagnóstico y el acceso al tratamiento, de esta forma dando lineamientos a seguir para responder a las necesidades del colectivo. Así pues, a lo largo de los siguientes años, FEDER, en colaboración con otras numerosas entidades, ha trabajado para atender al colectivo de la mejor forma posible, representando los derechos del colectivo y defendiendo su voz.

Entre sus acciones vale la pena destacar la participación en la elaboración de la Estrategia Nacional de Enfermedades Raras, la colaboración en la creación del Registro (REER), diversos planes e iniciativas autonómicas, así como la expansión y la consolidación del movimiento asociativo de personas con ER a nivel nacional e internacional.

Tras varios años de trabajo para atender mejor las necesidades socio-sanitarias de personas con enfermedades raras en España detectadas en el primer estudio ENSERio en 2009, se planteó la importancia de actualizar la información recogida en dicho estudio para ver el cambio que se había producido durante ese periodo de tiempo. De este modo, en 2016-2017 se lleva a cabo el segundo estudio ENSERio en España, que comparte los mismos objetivos generales y aproximación metodológica, aunque esta vez duplicando la muestra anterior, llegando a 1500 personas que participaron en la actualización del estudio. Una vez más, el estudio sistematiza la información sobre la situación socio-sanitaria de personas con ER en España, dando a conocer también las iniciativas públicas y las estrategias existentes sobre las ER en el territorio español.

Así pues, ambos estudios ENSERio España propiciaron un avance de estrategias en políticas públicas del país respecto a las enfermedades poco frecuentes y la creación de un marco normativo cada vez más dirigido a responder a las necesidades de este colectivo.

A lo largo de estos últimos años, el trabajo en red de FEDER se ha ido expandiendo, llegando incluso a colaboraciones transcontinentales. El 18 de octubre de 2013, en Totana, Murcia, en el marco del Primer Encuentro de Enfermedades Raras, se constituyó la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER), una red conformada por más de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras de 17 países de Iberoamérica.

ALIBER da visibilidad a las enfermedades poco frecuentes y representa a las personas que las padecen en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. Asimismo, crea un espacio de colaboración conjunta para compartir conocimientos y buenas prácticas en las áreas sociosanitaria, educativa y laboral.

Respondiendo a esta misión de ALIBER y tomando como ejemplo los estudios ENSERio realizados previamente en España, se pone en marcha en el año 2018 la primera fase del Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias en Latinoamérica, el estudio ENSERio LATAM, con el diseño del cuestionario, la identificación de la muestra, la preparación de la herramienta para la recepción de los cuestionarios, el testeo del cuestionario y el diseño de campaña de difusión.

En el año 2019 se pone en marcha la segunda fase con la distribución de los cuestionarios, el empoderamiento de las organizaciones de pacientes pertenecientes a ALIBER para la recogida de información, la recepción de cuestionarios, la codificación y tabulación de resultados, y los análisis preliminares.

Al igual que los estudios anteriores llevados a cabo en España, el estudio ENSERio LATAM pretende contribuir a la mejora de la calidad de vida de las personas afectadas por una ER mediante el conocimiento explícito de sus necesidades, abarcando no solo aspectos clínicos sino también sociales.

El cuestionario utilizado en los estudios ENSERio de España ha sido modificado y adaptado a la realidad latinoamericana, traduciéndolo también al portugués, con el fin de trasladar la fotografía real de las necesidades sociales y sanitarias de personas con enfermedades raras y sus familias de esta región.

El presente estudio se estructura en cuatro capítulos. El primer capítulo se refiere a las enfermedades raras dentro del contexto latinoamericano, refiriéndonos en primer lugar a la definición de enfermedades raras, presentando algunas de las entidades más eminentes en el ámbito a nivel internacional, y exponiendo la situación de las enfermedades raras en América Latina. El segundo capítulo se centra en la metodología, especificando los objetivos del estudio, así como las técnicas de investigación. El tercer capítulo presenta el análisis de datos, mientras que el cuarto capítulo cierra este estudio con las conclusiones.



Fuente: Elaboración propia

CAPÍTULO 1: ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO LATINOAMERICANO

Definición de Enfermedades Raras

Las enfermedades raras (ER), también conocidas como enfermedades poco frecuentes (EPF) son enfermedades de muy baja prevalencia y como consecuencia de ello también son poco conocidas e investigadas. Esto a la vez complica su diagnóstico y reconocimiento, lo que en muchos casos se alarga años o incluso décadas en conseguirse. A diferencia de otras enfermedades más frecuentes, las ER tienen ciertas características particulares: suelen ser enfermedades genéticas (aunque el factor ambiental no debería ser descartado por completo), a menudo se presentan desde la infancia, suelen afectar varios sistemas y órganos, desarrollando en muchos casos una (pluri) discapacidad y/o dependencia importantes, reduciendo la esperanza de vida (Posada et al., 2008; Posada, Alonso y Bermejo, 2016).

Es importante señalar que a día de hoy no existe un consenso para definir las ER y, por lo tanto, cada país utiliza diferentes parámetros para determinar si una enfermedad se considera poco frecuente o no. A pesar de ello, el 1 de diciembre de 1999 fue aprobado el primer Plan de Acción Comunitaria sobre las ER, según el cual las ER son todas aquellas cuya cifra de prevalencia se sitúa por debajo de 5 casos por cada 10.000 personas en la Comunidad Europea (Posada et al., 2016). No obstante, este criterio homogeneizado se

utiliza para identificar las ER exclusivamente en la Unión Europea, aunque también existen algunos países que, a pesar de contar con criterios comunes establecidos para todo el territorio, siguen usando sus propios criterios a nivel nacional (por ejemplo, Gran Bretaña, Suecia).

En cuanto al resto de los países a nivel mundial, estos suelen aplicar criterios muy heterogéneos. Tal y como indica Cortés (2015), las definiciones de ER así como las prevalencias que se pueden encontrar en la literatura médica y los diferentes programas nacionales de salud varían entre 1 caso por cada 1.000 habitantes hasta 1 caso por cada 200.000 habitantes. Así, dentro de América Latina, también existen diferencias entre países, en algunos casos habiendo incluso una ausencia de definición de ER.

Según los datos recopilados por la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER), a través de entrevistas a los representantes del movimiento asociativo en los diferentes países latinoamericanos y habiendo revisado la información suministrada por estos líderes respecto a la denominación y definición de Enfermedad Raras, se ha encontrado que si bien la tendencia de los países latinoamericanos es utilizar la establecida por la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen casos puntuales donde el concepto varía, tal y como se relaciona a continuación:

Tabla 1.1 Prevalencia de ER en distintos países del mundo

País	Denominación	Prevalencia (por 10.000)	< 1 / 100.000	< 1 / 10.000	< 1 / 5.000	< 1 / 2.000
Argentina	Poco Frecuente	5	-	-	-	✓
Bolivia	Rara	5	-	-	-	✓
Brasil	Rara	6.5	-	-	-	✓
Chile	Rara	5	-	-	-	✓
Colombia	Huérfana	2	-	-	✓	-
Costa Rica	Rara	5	-	-	-	✓
Ecuador	Rara	1	-	✓	-	-
Guatemala	Rara	-	-	-	-	-
México	Rara	5	-	-	-	✓
Nicaragua	Rara	-	-	-	-	-

Panamá	Rara	5	-	-	-	✓
Paraguay	Rara	-	-	-	-	-
Perú	Huérfana	0.1	✓	-	-	-
Portugal	Rara	5	-	-	-	✓
Uruguay	Rara	5	-	-	-	✓
Venezuela	Poco Frecuente	5	-	-	-	✓

Fuente: elaboración propia a partir de Rare Diseases International (2022) y fuentes de ALIBER

En la relación de países analizados se puede observar que, mayoritariamente, se adopta la denominación de “enfermedad rara”. Sin embargo, países como Argentina y Venezuela usan la acepción “poco frecuente”, mientras que Colombia y Perú utilizan el término “huérfana”. Esta heterogeneidad a nivel internacional en la definición de ER complejiza no solamente la provisión más igualitaria de servicios socio-sanitarios, sino también la posibilidad de llevar a cabo estudios comparativos internacionales.

A la hora de definir las ER también es importante tener en cuenta y diferenciar dos conceptos clave – su prevalencia y su incidencia. En cuanto a la prevalencia, ésta se refiere al número de personas afectadas por la enfermedad, mientras que la incidencia hace referencia al número de casos nuevos diagnosticados cada año. A pesar de que muchas ER tengan una prevalencia menor de un caso por cada 2.000 individuos, también existen patologías con prevalencias significativamente menores, incluso inferiores a un caso por cada 1.000.000 de habitantes. De acuerdo a los datos proporcionados por Global Gene Project, entre 300 y 400 millones de personas en todo el mundo sufrirían de una enfermedad rara (Cortés, 2015).

Es precisamente la baja prevalencia de las enfermedades poco frecuentes la que resulta en un gran desconocimiento en el área biomédica, lo que a la vez conduce a diagnósticos mucho más tardíos o incluso equívocos. Sin lugar a dudas, esto tiene un impacto negativo en la calidad de vida de este grupo de personas, afectando no solamente su bienestar psicosocial y emocional, sino también económico, educativo y laboral. Así, un diagnóstico seguro y precoz se vuelve esencial para asegurar el bienestar multidimensional de estas personas. Esto va en línea con las reflexiones de varios autores, quienes aseguran que las ER tienen que ser abordadas desde una perspectiva interdisciplinaria, enfocándose no solamente en el área biomédica para reducir la morbilidad, la mortalidad prematura y el grado de discapacidad, sino también en el área psicosocial preocupándose de cómo se podría mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una ER, considerando los diferentes ámbitos que inciden en ésta, es decir, la inclusión educativa, laboral, participativa, entre otros (Posada et al., 2016; Rare Diseases International, 2020).

Entidades que Representan a Enfermedades Raras

EURORDIS-Rare Diseases Europe

EURORDIS-Rare Diseases Europe es una alianza no gubernamental que trabaja en el plano transfronterizo y que tiene como misión principal mejorar la vida de las personas que sufren de una enfermedad rara. En 2018, la alianza fue conformada por 984 organizaciones de pacientes de 74 países que trabajan juntos para representar a y luchar por los derechos de 30 millones de personas que viven con una enfermedad rara en Europa¹.

EURORDIS moviliza a toda la comunidad de enfermedades raras, incluyendo a los pacientes, sus familias, entidades, y todos los demás actores de interés, de esta forma fortaleciendo la voz de los afectados por ER y contribuyendo a definir las futuras líneas de investigación, las políticas y servicios en diferentes ámbitos de los que precisa este colectivo. Desde sus inicios, EURORDIS ha promovido la investigación de las enfermedades raras y ha elaborado distintos documentos de posición que definen las expectativas de dicho colectivo. A la vez, ha participado en un número de consorcios, comités y agencias, y también en proyectos de investigación específicos.

Así pues, la visión de EURORDIS es unir, ampliar y reforzar el movimiento de las organizaciones de pacientes y defensores de las enfermedades raras en todo el mundo, y en los últimos años se han creado cada vez más alianzas con organizaciones de pacientes de fuera de Europa.

RDI-Rare Diseases International

Rare Diseases International, RDI, es la alianza mundial de personas que viven con una enfermedad rara y sus familias en todo el mundo². La RDI reúne a las organizaciones nacionales y regionales de pacientes de enfermedades raras, así como a las federaciones internacionales y a los grupos de múltiples partes interesadas para lograr una mayor equidad para la comunidad mundial de personas que viven con una enfermedad rara.

RDI enfoca sus acciones para lograr los siguientes objetivos:

- Abogar por las enfermedades raras a través de la sensibilización, la promoción de políticas y las colaboraciones internacionales.
- Representar a las personas que viven con una enfermedad rara y a sus familias en las instituciones y foros internacionales.
- Apoyar la capacitación de los miembros de RDI mediante el intercambio de conocimientos, la creación de redes, el apoyo mutuo y las acciones conjuntas.

¹ <https://www.eurordis.org/es/content/en-breve>

² <https://www.rarediseasesinternational.org/es/>

A lo largo de varios años, la RDI ha liderado una serie de acciones que han culminado con la inclusión de las enfermedades raras en la Declaración Política de la ONU. En diciembre de 2019, RDI se unió al Mecanismo de Participación de la Sociedad Civil de UHC2030, un organismo fundado por el Banco Mundial y la Organización Mundial de la Salud para promover políticas y acciones equitativas de UHC.

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)

FEDER es una organización de ámbito estatal, sin ánimo de lucro, que fue fundada en el año 1999 con el fin de representar a más de tres millones de personas que conviven con alguna de las enfermedades raras en España.

A pesar de la descentralización existente en España, FEDER tiene sus centros de trabajo en ocho comunidades autónomas, y en poco más de 20 años de su existencia ha logrado ser la entidad paraguas para casi 500 entidades - en 2020, FEDER estaba constituida por 481 asociaciones.

La misión de FEDER es representar y defender los derechos de las personas con ER y sospecha diagnóstica, favoreciendo su inclusión y generando estrategias que contribuyan a mejorar su calidad de vida. Para ello, FEDER ha enfocado su trabajo en tres colectivos:

- **Personas**, mediante los siguientes servicios que ofrece: servicio de información y orientación (SIO), servicio de atención psicológica, atención de consultas jurídicas, atención de consultas educativas, atención a casos sin diagnóstico, y formación de profesionales.
- **Entidades de pacientes**, mediante los servicios de asesoría, formación para el movimiento asociativo, recursos para la gestión de entidades, participación asociativa, y servicio de apoyo a la difusión.
- **Sociedad**, a través de la incidencia política y movilización social, campañas de sensibilización, actividades de divulgación, investigación y conocimiento, así como inclusión.

Actualmente FEDER trabaja no solo a nivel nacional, sino que también ha establecido alianzas europeas (EURORDIS) e iberoamericanas (ALIBER), y ha estado trabajando junto con la Red Internacional de Enfermedades Raras (RDI). Es decir, el trabajo de la federación hace años ha trascendido las fronteras nacionales y actualmente ya se realizan trabajos de investigación en conjunto con otros países. Este es el caso precisamente del Estudio sobre Situación de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España (estudio ENSERio) que fue publicado por primera vez en España en 2009, replicado en 2018, y que dio lugar al presente estudio sobre las necesidades socio-sanitarias de las personas con ER en América Latina, gracias al impulso de ALIBER.

ALIBER es una red que representa a más de 600 organizaciones de pacientes con enfermedades raras, presente en 17 países de Iberoamérica³. La alianza coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las ER y representar a las personas que conviven con ellas en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. De esta forma, ALIBER facilita un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

Siempre guiados por los valores de compromiso, solidaridad, inclusión, responsabilidad, calidad y equidad, ALIBER pretende ser un organismo de referencia que integra a las diferentes asociaciones de pacientes con ER de toda Iberoamérica, defendiendo los derechos de los afectados y de sus familias. ALIBER cuenta con representación de los siguientes países: Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Ecuador, España, Guatemala, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, Uruguay, y Venezuela.

Entre los proyectos y servicios con los que cuenta ALIBER, cabe mencionar el Servicio de Información y Orientación en Latinoamérica (SIO ALIBER). Este recurso está a disposición de cualquier persona, incluyendo a personas con una ER, personas sin diagnóstico, familiares de personas con ER, profesionales del sector clínico, social, educativo o de la investigación, industria farmacéutica, asociaciones de pacientes, agentes políticos. El servicio cuenta con un equipo interdisciplinar compuesto por abogados, médicos, profesionales del área psicosocial, entre otros, quienes aplican su conocimiento para abordar las problemáticas que se plantean en las solicitudes.

ALIBER caracterizó por primera vez el Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica y entre sus principales hallazgos este estudio describió las organizaciones de pacientes con ER en Iberoamérica, constituyendo una firme línea de base sobre la cual establecer acciones dirigidas al fortalecimiento del movimiento asociativo iberoamericano y en beneficio de los afectados.

El asociativismo iberoamericano de las ER puede describirse como un movimiento joven, conformado por organizaciones de mediano tamaño, lideradas principalmente por mujeres afectadas o familiares de personas afectadas, cuyo funcionamiento se caracteriza por una amplia presencia en redes sociales. A pesar de las escasas fuentes de financiación que limitan los servicios prestados y la contratación de personal calificado, dichas redes sociales proporcionan información y orientación sobre EPF a quien así lo requiera.

Este grupo de líderes está consciente de la importancia del trabajo en red, por lo que se adhieren y trabajan activamente con organizaciones de segundo nivel que facilitan la realización de acciones de representación ante gobiernos y Estados para promover

³ De acuerdo al comunicado del 21 de marzo 2020:

<https://www.rarediseasesinternational.org/wp-content/uploads/2020/05/ALIBER-21-March-2020.pdf>

acuerdos que permitan la inclusión de las personas con EPF, la incidencia en las Políticas Públicas y el desarrollo de marcos legales que protejan los derechos de los afectados.

El proceso de hacer de una causa personal un movimiento en pro de grupos de afectados implica aprender sobre la marcha acerca de temas muy diversos. En este sentido, los líderes de este movimiento están conscientes de sus necesidades de formación en áreas generales, como gerencia de las organizaciones, o específicas, como medicamentos huérfanos, investigación o políticas públicas, cuestiones que les permitan mejorar su nivel de influencia ciudadana. Asimismo, los hallazgos de la investigación validaron la pertinencia de los objetivos estratégicos y las líneas de acción de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, poniendo en evidencia que los mismos están en consonancia con las necesidades percibidas y las propuestas realizadas por los afectados y sus líderes asociativos.

El presente estudio ENSERio LATAM constituye otro de los proyectos más destacables con los que cuenta la alianza, lanzado en el año 2018, que pretende conocer la realidad de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias en Latinoamérica, de manera que las Políticas, los Planes y las Estrategias que se diseñen y desarrollen para atender sus necesidades respondan adecuadamente a ellas.

El Desarrollo del Movimiento Asociativo

Actualmente en América Latina hay alrededor de 42 millones de personas que conviven con una enfermedad poco frecuente⁴. Latinoamérica se enfrenta a los retos muy parecidos como el resto de los países del mundo en relación a ER, esto es, retraso en el diagnóstico, escasa información y conciencia social, investigaciones biomédicas y sociales muy limitadas, falta de políticas públicas y de cobertura en los sistemas socio-sanitarios. No obstante, a todo esto también hay que sumar la extrema pobreza que se vive en muchos de estos países, acceso limitado a internet en la mayoría de las zonas rurales, y las brechas socioeconómicas mucho más significativas que en otros países más avanzados.

El desarrollo de diferentes movimientos asociativos de ER en América Latina ha tomado mayor fuerza desde el año 2013. Ese mismo año se celebró el Primer Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras en Totana (España), presidido por Su Majestad la Reina Letizia Ortiz Rocasolano, propiciando un primer acercamiento entre las organizaciones iberoamericanas de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes, con intercambio de experiencias y de manifestación de la necesidad de unión. Fruto del encuentro, el 18 de octubre de 2013, fue constituida ALIBER.

En octubre de 2014 se llevó a cabo el Segundo Encuentro Iberoamericano en Moita (Portugal), organizado por la Federação das Doenças Raras de Portugal (FEDRA) y Raríssimas. Esta segunda edición tuvo como propósito intercambiar las buenas prácticas

⁴ <https://www.rarecommons.org/en/node/1530>

en el trabajo con las enfermedades raras de las asociaciones miembro de ALIBER. De igual modo se abordaron temas como la promoción y defensa de los derechos, los proyectos innovadores de política social, el fortalecimiento de las asociaciones y las redes de coordinación entre sus representantes.

En junio de 2015, bajo la coordinación de OMER, se desarrolló la tercera edición de este evento en Guadalajara (México). En esta edición del Encuentro participaron presencialmente representantes de organizaciones de pacientes de Argentina, Colombia, Ecuador, España, México y Uruguay y, por videoconferencia, Brasil, Guatemala, Portugal y Venezuela.

En septiembre del año 2016, se realizó el Cuarto Encuentro Iberoamericano, en la ciudad de Montevideo (Uruguay), fruto del esfuerzo de la Asociación Todos Unidos por las Enfermedades Raras Uruguay (ATUERU). Al encuentro asistieron representantes de organizaciones de pacientes de 13 países de Iberoamérica, participando por primera vez Chile, Perú y Paraguay. En el evento se abordaron temas como la situación de las Enfermedades Raras en Uruguay e Iberoamérica, el rol de las Asociaciones de pacientes, diagnóstico, tratamiento y accesibilidad, sesiones sobre diversas patologías poco frecuentes. De igual modo, se presentó el Registro Nacional de Enfermedades Raras y Defectos Congénitos en Uruguay y se abordaron temas relativos al diagnóstico genético y medicamentos huérfanos.

En 2017, se celebró el Quinto Encuentro de ALIBER en la ciudad de Río de Janeiro (Brasil). El evento concluyó con la firma de un convenio de colaboración con la Alianza Latina, una red de capacitación para asociaciones de pacientes (Tudela Carrión, Pino-Ramírez, & Males Henao, 2018).

Un año más tarde, en Bogotá (Colombia) se celebró el Sexto Encuentro, que giraba en torno a tres ejes temáticos: discapacidad, en el que se abordaron temas relativos a las capacidades de los pacientes, las familias y la aceptación de las diferencias, el rol de paciente activo-experto; gubernamental, en el que se abordó el tema de los derechos de los pacientes y se compartieron experiencias iberoamericanas en relación a Centros de Referencia y Registros de Enfermedades Huérfanas; y científico, relativo a las contribuciones en el campo de la genética, tanto en relación al diagnóstico como al tratamiento, y los avances de investigación en el campo de las enfermedades raras.

Murcia (España) acogió en 2019 el Séptimo Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, huérfanas o poco frecuentes, en el que se abordó la situación de estas patologías y de los medicamentos huérfanos en esta parte del mundo. Además, se dieron a conocer proyectos internacionales de interés, como los centros de recursos y servicios sociales especializados en la atención multidisciplinar.

En el año 2020, debido a la pandemia mundial, ALIBER y sus organizaciones miembro decidieron realizar el Octavo Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes de forma virtual. De este modo, se seguía dando voz a las asociaciones de pacientes, así como a personas afectadas y familiares, creando nuevamente un espacio para compartir durante tres días las inquietudes, los avances, las

propuestas de trabajo conjunto, que precisamente hacen avanzar en el bienestar de este colectivo.

Finalmente, la novena edición de este Encuentro Iberoamericano se celebró los últimos días de noviembre de 2021, también de forma virtual. Este último encuentro contempló las siguientes temáticas: acción política en ER, el diagnóstico oportuno en ER, huérfanas o poco frecuentes, tratamientos para ER en Iberoamérica, la investigación en ER, buenas prácticas del tejido asociativo en el ámbito nacional e internacional, aspectos sociales, educativos y psicológicos de las ER, así como Covid-19 y las ER.

Marco Normativo de las Enfermedades Raras en América Latina

En lo referente a las iniciativas normativas en el ámbito de las ER en América Latina, en primer lugar cabe señalar el proyecto de Ley Modelo, llevado a cabo por el Parlamento Latinoamericano y Caribeño, por el cual se reglamenta la atención en salud de las personas con enfermedades poco frecuentes. El objeto de esta ley es “promover el cuidado integral de la salud de las personas con EPF teniendo en cuenta la baja prevalencia y en algunos casos su elevado costo de atención, se requiere que los países de la región implementen mecanismos especiales de atención en salud mediante modelos especializados, con el fin de mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias, en América Latina y el Caribe” (Art. 2). Esta ley considera a aquellas enfermedades con prevalencia igual o inferior a 1 en 2000 casos, comprendiendo tanto las enfermedades raras como las ultrahuérfanas. En su artículo 4, la Ley Modelo obliga a los Estados parte a reconocer como asunto de salud y el disfrute de los programas de protección social que se creen como consecuencia de dicha Ley.

Entre los objetivos de esta Ley se encuentran no solamente promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con ER (Art. 5 objetivo A), sino también fomentar la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de ER (Art. 5 objetivo D), así como de investigación socio-sanitaria que presente la realidad a la que se enfrenta el colectivo (Art. 5 objetivo M). Alineado a este último objetivo de la ley, el presente estudio está enfocado en profundizar en el conocimiento de las necesidades socio-sanitarias de las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente y de sus familias en Latinoamérica.

Conforme a la información facilitada por representantes del movimiento asociativo, en busca de conocer y situar aquellos países que disponen de marco normativo en Latinoamérica, es posible destacar la siguiente información:

Tabla 1.2 Prevalencia de ER en distintos países del mundo

País	Denominación	Marco Normativo
1. Argentina	Poco Frecuente	Si tiene

2. Bolivia	Rara	No tiene
3. Brasil	Rara	Si tiene
4. Chile	Rara	No tiene leyes específicas
5. Colombia	Huérfana	Si tiene
6. Costa Rica	Rara	No tiene
7. Ecuador	Rara	No tiene leyes específicas
8. Guatemala	Rara	No tiene
9. México	Rara	No tiene leyes específicas
10. Nicaragua	Rara	No tiene
11. Panamá	Rara	Si tiene
12. Paraguay	Rara	No tiene leyes específicas
13. Perú	Huérfana	Si tiene
14. Portugal	Rara	Si tiene
15. Uruguay	Rara	No tiene
16. Venezuela	Poco Frecuente	No tiene

Fuente: elaboración propia

De la información recopilada se puede concluir que seis países tienen un Marco Normativo definido, desde el cual abordan las necesidades del colectivo con Enfermedades Raras, mientras que cuatro países no tienen leyes específicas que protejan esta población de manera precisa pero cuentan con alternativas legislativas a través de las cuales los pacientes con estas enfermedades logran tener alguna atención sanitaria. Esta información contrasta con el hecho de que seis países no tienen ningún tipo de aproximación a normativas que protejan los derechos de los afectados con enfermedades raras.

Conforme a este análisis realizado sobre la normatividad en enfermedades raras, podemos concluir que los países se pueden dividir en tres grandes categorías:

1. Países con logros importantes a nivel de legislación sobre ER
2. Países en construcción de normatividad sobre ER
3. Países en despertar legislativo sobre ER

Entre los países con logros significativos a nivel de normatividad se encuentran Argentina, Brasil, Colombia, Panamá, Perú y Portugal, que han tenido desde las asociaciones de pacientes un espacio de involucramiento junto con los entes gubernamentales en la toma

de decisiones que favorecen a la población de personas con diagnóstico de enfermedades raras. En éste orden de ideas, la existencia de una normativa y recomendaciones a nivel de la Comisión Europea y el Parlamento Europeo son la ruta a seguir en otras zonas de Iberoamérica.

De igual manera existe el caso de países como Brasil, Chile, Ecuador, México y Paraguay, que se encuentran en vías de reglamentar leyes que pretenden dar una cobertura total a las necesidades de los pacientes con estas enfermedades, sin embargo, no han encontrado el respaldo de las instancias políticas en la medida en que se espera deberían tenerlo. No obstante, los pasos adelantados hacen el camino para que las personas con estos diagnósticos sigan trabajando desde las asociaciones donde se agremia e impulsa la ejecución de la normatividad por la que han venido trabajando durante los últimos años con gran esfuerzo, dado que, aunque ya tienen avances significativos sobre la sanción de leyes de referencia de ER, no han logrado la total reglamentación de las mismas.

Por último, encontramos casos como los de Bolivia, Costa Rica, Guatemala, Nicaragua, Uruguay y Venezuela que se encuentran trabajando en iniciativas que apuntan al desarrollo de la normatividad sobre ER pero no han contado con la receptividad de los tomadores de decisiones. Y, aunque han tenido logros a nivel de casos particulares, requieren de mayor impulso e intervención por parte de sus respectivos gobiernos, ya que las instancias a las que han llegado parten preponderantemente de la comunidad de personas afectadas a través de las asociaciones que los agremian e incluso por medio de procesos particulares, pero la respuesta de los entes gubernamentales no sólo no está siendo efectiva sino que se torna nula en algunos casos.

Por lo tanto, resulta importante analizar el marco normativo de ER vigente en los diferentes países latinoamericanos, con el fin de dar cuenta de las divergencias existentes entre países. En los siguientes apartados se recoge la información en relación a la definición de la prevalencia de las ER, la legislación local existente, así como algunos de los retos con los que se encuentran los países de la región de cara al futuro, información facilitada por las entidades locales.

Argentina

En Argentina, la Ley 26.689 en su artículo 2 establece que “se consideran enfermedades poco frecuentes a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil personas (1:2.000), referida a la situación epidemiológica nacional”.

La ley mencionada anteriormente promueve el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes en todo el territorio nacional. Su artículo 6 establece que “las obras sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la Obra Social del Poder Judicial de la Nación, la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación, las entidades de medicina prepaga y las entidades que brinden atención al personal de las universidades, así como también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados independientemente de la figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación”.

Asimismo, el Decreto Reglamentario 794/2015 especifica que “las personas afectadas con EPF recibirán como cobertura médica asistencial como mínimo lo incluido en el Programa Médico Obligatorio vigente según Resolución de la Autoridad de Aplicación y, en caso de discapacidad, el Sistema de Prestaciones Básicas para personas con discapacidad previsto en la Ley N° 24.901 y sus modificatorias”.

Es importante aclarar que la Ley 26.689 es a la que se adhieren 17 provincias, sin embargo, debido al modelo federal de salud que brinda autonomía a cada una de las provincias para establecer la estrategia de cuidados de la salud de sus habitantes, algunas también cuentan con sus propios reglamentos en materia de salud y ER. Existen siete provincias que siguen sin adherirse a la Ley 26.689 (Chaco, Formosa, Jujuy, Mendoza, San Juan, San Luis, Santiago del Estero).

Aparte de la Ley 26.689, también es importante destacar las siguientes normativas en materia de ER y salud en Argentina:

- En diciembre de 2014 fue creado el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas y un Consejo Consultivo Honorario, mediante la Resolución 2329⁵ del Ministerio de Salud de la Nación.
- En febrero 2019 se aprueba la conformación del Consejo Consultivo mediante la Resolución 271/19⁶ del Ministerio de Salud de la Nación.
- En noviembre 2020, la Resolución 1892/2020⁷ sustituye la denominación del Programa creado por la Resolución N° 2329/2014 del Ministerio de Salud, el cual pasa a llamarse Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes.
- En febrero 2021, Argentina aprueba el Listado de Enfermedades Poco Frecuentes mediante la Resolución Ministerial 641/2021⁸.
- En febrero 2021, El Ministerio de Salud de la Nación anuncia la creación del Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes que forma parte del Sistema Integrado de Información Sanitario Argentino (SIISA). La carga del registro está limitada a usuarios del SIISA determinados por la autoridad sanitaria.

⁵ InfoLeg. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/240000-244999/240390/norma.htm>

⁶ <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/resoluci%C3%B3n-271-2019-319817>

⁷ Boletín Oficial.

<https://www.boletinoficial.gob.ar/detalleAviso/primera/237326/20201116#:~:text=RESOL%2D2020%2D1892%2DAPN%2DMS&text=Que%20por%20la%20Decisi%C3%B3n%20Administrativa,operativo%20del%20MINISTERIO%20DE%20SALUD.&text=Que%20atento%20la%20nueva%20estructura,NACIONAL%20DE%20ENFERMEDADES%20POCO%20FRECUENTES.>

⁸ Listado EPOF Argentina. <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

El país define las enfermedades raras como aquellas que tienen una baja incidencia, afectando a menos de 5 de cada 10.000 habitantes conforme a los datos de la Organización Mundial de la Salud (OMS).

Respecto a cómo se organiza la atención socio-sanitaria para las enfermedades raras en el país, el sistema oscila entre lo público y lo privado, combinando el Seguro Universal (SUS), para todas las personas que no tienen otra cobertura, con los seguros privados denominados “Cajas de Salud”. Estos últimos se pagan en función del contrato de trabajo que se tiene y funciona de forma paralela a los seguros privados que puedan contratar las personas individualmente.

En Bolivia no existe un marco normativo específico sobre enfermedades raras, se está trabajando para promulgar una ley de Inmunodeficiencias Primarias y que los pacientes puedan tener acceso inmediato a las Inmunoglobulinas y exámenes que requieren, porque a pesar que están dentro del sistema, no es fácil lograr la cobertura sin un litigio. Adicionalmente, los médicos tienen muy poco o nulo conocimiento sobre estas enfermedades.

En Bolivia tampoco existe ningún registro de ER, ni centros de expertos en ER. Algunas entidades tienen su registro propio y también están registrados en listados asociados a enfermedades específicas como es el caso de LASID de Inmunodeficiencias Primarias.

Sin embargo, existen algunas experiencias de éxito sobre patologías puntuales como el de la Fundación FIDEP, que logró establecer que en dos hospitales de diferentes ciudades de Bolivia se pueda tener acceso al tratamiento de Inmunoglobulinas que utilizan muchos pacientes de forma permanente, realizando además estudios para descartar una Inmunodeficiencia Primaria. A estos hospitales se accede mediante el Seguro Universal (SUS) y también a través de las “Cajas de Salud”.

Se identifica en el país la falta de conocimiento del personal de la salud sobre las ER y dificultades para acceder a los tratamientos por falta de un seguro que pueda cubrir los medicamentos. Los medicamentos están dentro de la lista de medicamentos esenciales pero no de manera inmediata y, dado que muchas veces son muy costosos, el sistema de salud no brinda el acceso, sumado a que por desconocimiento muchas personas no saben sus derechos para exigir su cobertura integral en salud.

Se identifican como retos inminentes en Bolivia establecer alianzas formativas para que los médicos con poco conocimiento sobre estas enfermedades se capaciten. De igual manera, fortalecer la cobertura del SUS y las cajas de salud, con las cuales se podría tener acceso a muchos servicios que deberían dejar de obtenerse a través de litigios. Asimismo, es necesario fortalecer estrategias en contra de la vulneración de los derechos del paciente. Por otro lado, es necesario potenciar las acciones que desde algunas entidades se están trabajando para que sea promulgada una ley de enfermedades raras, para que los pacientes tengan acceso al diagnóstico certero y temprano así como al tratamiento adecuado.

Las agencias gubernamentales brasileñas trabajan con información proporcionada por la OMS, donde estadísticamente el 8% de la población brasileña padece alguna enfermedad rara. En términos de ese índice, se estima que 15 millones de brasileños se encuentran con esa condición, siendo el 80% de esas enfermedades provenientes de factores genéticos, y el 20% de factores ambientales, infecciosos e inmunológicos, entre otros.

En enero de 2014, la Resolución 199 del Ministerio de Salud de Brasil implementó la Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras, con el objetivo de garantizar la atención de salud en aquellas personas afectadas por enfermedades raras. Asimismo, reducir las tasas de morbimortalidad y las manifestaciones secundarias de las ER, además de mejorar la calidad de vida de los pacientes mediante la promoción de la salud, el diagnóstico temprano y el tratamiento, la reducción de la discapacidad y el cuidado paliativo.

El Ministerio de Salud de Brasil, según aparece en el portal, está revisando la elaboración de Protocolos Clínicos y Directrices Terapéuticas (PCDT) para enfermedades raras, buscando unificar procedimientos en documentos existentes, desde hace 3 años. Actualmente, existen 36 PCDTs sobre enfermedades raras, que orientan a médicos, enfermeros, técnicos de enfermería y otros profesionales de la salud sobre cómo realizar el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de los pacientes, así como la asistencia farmacéutica en el SUS (Sistema Único de Saúde, servicio gratuito para todos los ciudadanos brasileños).

Es importante señalar, no obstante, que las enfermedades raras que aún no cuentan con protocolos propios, la asistencia y atención a las personas con enfermedades raras seguirán siguiendo las pautas generales de atención establecidas por el SUS. Además, la posibilidad de acceder a tratamientos y medicamentos registrados en Brasil es a través de planes de salud de mercado privado o de forma privada con recursos propios, o mediante la judicialización de las necesidades individuales.

La Política Nacional de Atención Integral a las Personas con Enfermedades Raras se organizó en forma de ejes estructurantes, que permiten clasificar las enfermedades raras según sus características comunes, con el objetivo de maximizar los beneficios a los usuarios. Para esta política, las Enfermedades Raras se clasificaron en su naturaleza de origen genético y de origen no genético. De esta forma, se enumeraron dos ejes de Enfermedades Raras:

- Enfermedades Raras de origen genético: 1-Anomalías Congénitas o de Manifestación Tardía, 2-Discapacidad Intelectual, 3-Errores Congénitos del Metabolismo.
- Enfermedades Raras de origen no genético: 1- Infecciosas, 2- Inflamatorias, 3- Autoinmunes, y 4- Otras Enfermedades Raras de origen no Genético.

Para la implementación de esta Política se incorporaron inicialmente quince pruebas de biología molecular, citogenética e inmunoensayo, además de asesoramiento genético y tres procedimientos de evaluación diagnóstica.

Además, en mayo de 2021, fue aprobada la ley para aumentar el número de enfermedades detectadas en la prueba del pie, examen que forma parte del Programa Nacional de Detección Neonatal del Ministerio de Salud, la prueba está disponible en el SUS de forma gratuita, siendo obligatoria para todos los recién nacidos. El proyecto amplía la identificación de 14 grupos de patologías de forma escalonada y el plazo para la inclusión de cada una lo marcará el Ministerio de Salud.

En relación a los Centros de Expertos, actualmente el Ministerio de Salud cuenta con 17 establecimientos habilitados y especializados para la atención de Enfermedades Raras, distribuidos en varias unidades federativas de Brasil.

Actualmente, el mayor desafío futuro es desmitificar las enfermedades raras en Brasil y sensibilizar a la población general sobre la necesidad de acoger a los afectados insertándolos en la sociedad. El protagonismo de los pacientes es sin duda un factor fundamental para cambiar el concepto que se tiene hoy de las enfermedades raras.

Chile

Tal y como indica la Fundación Chilena de Enfermedades Lisosomales, en Chile no se ha definido la prevalencia de las ER ya que no existen catastros oficiales. Sin embargo, la Universidad de Chile las define como patologías que solo sufre una de cada dos mil personas y que pueden afectar a cualquier individuo, en cualquier edad, que pueden ser agudas o crónicas. Desde 2005, en el Hospital Clínico de la Universidad de Chile (HCUCH), existe una unidad especializada para dar apoyo a estos pacientes.

Uno de los avances más importantes en el área de inclusión y visibilidad de las ER en Chile fue la creación del Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo, Ley N° 20.850, también conocida como Ley Ricarte Soto. Esta ley surgió gracias a la insistencia de los mismos pacientes y sus asociaciones representantes. En los últimos años, diferentes normas han ido completando el sistema, que además tiene carácter universal, y actualmente cubre a más de 15 patologías poco frecuentes así como las intervenciones que necesitan, que anteriormente no estaban incluidas en los planes de beneficios de los principales sistemas de salud público y privado de Chile. Sin embargo, según la medición de la Superintendencia de Salud, tan solo un 28% de los beneficiarios de esta ley sabía que este era un beneficio de carácter universal⁹.

A principios del año 2021, el Ministerio de Salud de Chile anunció la incorporación de las ER al Plan Nacional de Salud para el periodo 2021-2030. Seguido de ello, la Comisión Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes presentó al ministro de Salud la propuesta del Plan Nacional de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes. La comisión fue constituida por más de 150 miembros y liderada por la senadora Carolina Goic, asociaciones de pacientes, la Cámara de la Innovación Farmacéutica (CIF), médicos

⁹ <https://www.elmostrador.cl/agenda-pais/2021/02/28/dia-de-las-enfermedades-raras-y-poco-frecuentes-el-alto-costo-de-tratamientos-y-la-falta-de-diagnostico-oportuno-dejan-de-manifiesto-falta-de-politica-publica/>

especialistas y otros. Todos los actores trabajaron en conjunto para crear un proyecto que contenga una estrategia para mejorar la atención de personas con ER.

El plan propone generar un marco normativo adecuado y establecer los procesos de atención óptimos de pacientes con ER, sus cuidadores, así como sus familias. De esta forma, se pretende crear una estrategia que aumente la cobertura de las necesidades en educación, promoción y formación, mejore el diagnóstico, tratamiento y condiciones generales de vida de la persona con ER. Asimismo, el plan pretende aumentar la cobertura de las necesidades financieras y sociales de las personas y familias con enfermedades poco frecuentes.

Colombia

En Colombia se establece una prevalencia de las ER menor de 1 por cada 5.000 personas, siendo éstas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida.

En lo referente a la materia de las enfermedades raras en Colombia, todas las personas diagnosticadas con una enfermedad rara deben ser reportadas a las autoridades de vigilancia en salud pública (SIVIGILA). Desde el año 2010, la Ley 1392 reconoce las enfermedades raras y enfermedades huérfanas como de especial interés en el sistema de salud, presentando medidas para garantizar la protección social de este colectivo. Al principio, la Ley 1392 definió una enfermedad rara/huérfana como aquella que afectaba a menos de una persona por cada 2.000 habitantes, pero el año siguiente fue modificada mediante la Ley 1438, que establecía el criterio de una persona por cada 5.000 habitantes. Esta definición se refiere a las enfermedades raras, las ultra-raras y las olvidadas. La lista en la que se incluyen todas las enfermedades raras ha de ser actualizada cada dos años, tarea que está bajo la responsabilidad de la Comisión de Regulación en Salud (CRES). “El objetivo de la Ley es garantizar la cobertura de todos los colombianos que sufran de estas enfermedades y se rige bajo los principios de universalidad, corresponsabilidad, solidaridad e igualdad” (Rosselli y Rueda, 2011, p.16).

La Ley 1392 también establece que el diagnóstico, tratamiento, medicamentos, y cualquier otro servicio requerido por las personas con enfermedades raras en Colombia será financiado con recursos dispuestos por la Ley 715 de 2001, mientras que los recursos faltantes se pondrán a disposición a través de los Eventos Catastróficos y Accidentes de Tránsito (ECAT). Por su parte, la Superintendencia Nacional de Salud queda encargada de la inspección, vigilancia y control sobre acceso, prestación de servicios, así como gestión de los datos.

Posteriormente, la Ley Estatutaria de Salud (Ley 1751 de 2015) determinó que los pacientes con enfermedades raras son de especial protección, y por lo tanto no puede haber barreras de tipo administrativo o económico que puedan limitar la atención de su salud.

Otra normativa importante es la Ley 1980 del año 2019 que aprobó el tamizaje neonatal con el fin de detectar tempranamente los fallos congénitos del metabolismo y patologías que puedan incidir en la calidad de vida de las personas. La prueba neonatal puede ser realizada a partir de muestras de sangre del cordón umbilical o del talón a los niños recién

nacidos. Este es otro esfuerzo en el área de diagnóstico en Colombia que fomenta el registro de las enfermedades raras, aun existiendo un importante sub-registro¹⁰.

Por su parte, la Resolución 205 de 2020, expedida por el Ministerio de Salud, asegura la financiación de los medicamentos de los que precisen las personas diagnosticadas por primera vez con una patología poco frecuente.

De acuerdo al Ministerio de Salud de Colombia, hay más de 2.000 ER identificadas en el país, que se encuentran incluidas en el listado oficial de las enfermedades huérfanas. Según el Registro Nacional de Pacientes con Enfermedades Huérfanas, en 2020 había 52.753 casos confirmados en el país. Las primeras diez enfermedades concentraban el 32% del total de los casos registrados, estos es, la Esclerosis Múltiple, el déficit congénito del factor VIII, la enfermedad de Von Willebrand, síndrome de Guillain-Barré, miastenia grave, displasia broncopulmonar, drepanocitosis, esclerosis sistémica cutánea difusa, la enfermedad de Crohn y fibrosis quística. Estas ER, según la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER), estarían afectando a alrededor de 3.8 millones de personas en el país, lo que equivale a entre 6 % y 8 % de la población. No obstante, debido a la falta de registro de diagnósticos de ER, el registro oficial no representa la realidad colombiana (Quirland-Lazo et al., 2018).

En relación a cómo se financian los registros, el financiamiento se establece por medio de recursos públicos asignados al Ministerio de Salud y Protección Social, ente que a su vez involucra al Instituto Nacional de Salud que tiene dependencia de este Ministerio.

En cuanto a los Centros de Expertos, en el año 2018 el Ministerio de Salud profirió la resolución 651 en la que se establecieron condiciones de habilitación de centros de referencia en el país, que pueden ser habilitados para diagnóstico, tratamiento o farmacia. El desafío para acceder a estos centros de expertos es que exista una normatividad que genere incentivos para la habilitación de los centros de referencia y que exista posibilidad de dar atención a pacientes de lugares apartados mediante telemedicina o alguna otra herramienta que permita tener continuidad en su seguimiento.

Si bien se ha dado gran abordaje a las enfermedades que cuentan con un tratamiento, aquellas para las que aún no existe ningún tipo de tratamiento se dejan de lado sin dar oportunidad a los pacientes y sus familias de conocer la patología e implicaciones desde el punto de vista genético y familiar. Falta de investigación y el bajo interés de la industria farmacéutica son otros retos importantes existentes en el país actualmente. Por otro lado, a pesar de contar con una ley de EH, hace falta completar su reglamentación y consolidar el registro de EH; todo ello con el fin de poder brindar una atención sanitaria de calidad en los diferentes centros especializados.

Cabe señalar también que actualmente el Ministerio de Salud y Protección Social está desarrollando un Modelo de Atención Integral para las Personas con Diagnóstico de

¹⁰ <https://www.roche.com.co/es/informacion-sobre-salud/Enfermedades-Huerfanas1.html#:~:text=En%20Colombia%2C%20los%20des%3%B3rdenes%20del,enfermedades%20hu%C3%A9rfanas%20m%C3%A1s%20frecuentes%2010>.

Enfermedades Huérfanas, que necesita ser validado interna y externamente. Dicho modelo busca mejorar la gestión de los centros de atención médica, de esta forma eliminando las barreras de acceso a la atención, y mejorando el diagnóstico y tratamiento, todo ello siempre con el fin de realizar un impacto positivo en la calidad de vida de los pacientes con ER y sus familias¹¹.

Costa Rica

Una enfermedad rara en este país es aquella de muy baja incidencia, lo que provoca que sea muy poco conocida y que por ello la investigación, el diagnóstico y el tratamiento sean desafíos para los sistemas de salud y la sociedad. Se habla de una prevalencia de 5 personas por cada 10.000 habitantes y se calcula que unas 350.000 personas padecen de alguna enfermedad rara en Costa Rica, la mayoría sin diagnóstico definido. En el Hospital Nacional de Niños se detectaron 29 enfermedades por medio del programa nacional de tamizaje, y se calcula que el Hospital detecta entre 70 y 90 casos cada año.

La atención socio-sanitaria para las enfermedades raras se realiza a través de la Caja Costarricense de Seguro Social - CCSS, entidad pública que brinda servicios desde la etapa de embarazo. Sin embargo, por el elevado costo de los tratamientos, se tarda mucho tiempo en brindar apoyo inmediato y eficaz.

De igual manera, se llevan a cabo campañas de concientización, como por ejemplo "Somos únicos. Juntos somos más fuertes", que pretenden generar conciencia en Costa Rica mediante proyectos donde participan farmacéuticas y organizaciones como ANASOVI, Enfermedades Raras Costa Rica, e Hipertensión Pulmonar.

Aún no existe aprobado un proyecto de ley acerca de enfermedades raras, sin embargo, hay normativas de tratamiento en el Ministerio de Salud. Tampoco existe un Registro Nacional de Enfermedades Raras, por lo que las organizaciones no conocen con exactitud el número de casos por diagnóstico. No obstante, existe un control de tamizaje neonatal o análisis genético, que proporcionan instituciones públicas, como CCSS, INCIENSA y HNN.

Los costarricenses cuentan con servicios de salud de alta calidad en el sector público, los cuales satisfacen necesidades básicas en todas las etapas de la vida; sin embargo, en cuanto a la investigación, tratamiento y visibilización de enfermedades raras, existe un gran vacío que ha afectado a miles de familias que muchas veces se sienten desamparadas por el sistema. Los diagnósticos también son poco conocidos entre especialistas. Además, hay un problema que se agrava cada vez más cuando los adolescentes dejan el servicio de pediatría, pues los hospitales estatales no cuentan con las mismas regulaciones de servicio que el Hospital Nacional de Niños. Esto obliga a que el paciente asista a servicios privados para resolver sus necesidades, y en consecuencia invierte mucho dinero en los diagnósticos y tratamientos. Desde los años 90 existen

¹¹ <https://www.minsalud.gov.co/Paginas/Colombia-asume-el-reto-de-la-atencion-integral-para-enfermedades-huerfanas.aspx>

organizaciones asociativas que luchan por mejorar esta realidad, sin embargo, el proceso ha sido lento y no existe un ente regulador que unifique estos esfuerzos.

Con relación a los Centros de Expertos, Costa Rica cuenta con el Hospital Nacional de Niños, el cual ofrece servicio de especialistas en pediatría, pero no específicamente en enfermedades raras, a excepción del Departamento de Genética. También se atienden pacientes en la Clínica Multidisciplinaria de Enfermedades Raras (CMER) del Hospital San Juan de Dios.

Como desafíos existentes en el país, para acceder a los centros de expertos existe la falta de conocimiento acerca del diagnóstico, la escasa investigación nacional sobre ER, el poco apoyo hacia las organizaciones de pacientes, la baja interconexión entre instituciones para abordar el tema, proporcionar más recursos y favorecer el abordaje de las consultas. Aún prevalece el diagnóstico establecido por fenotipo y no por medio de análisis genético, desventaja significativa en comparación con los análisis médicos de otros países que cuentan con examen genético desde el inicio.

En el país se ha incrementado la investigación en diferentes instituciones, sin embargo, estas investigaciones son muy poco conocidas y no han proporcionado cambios significativos en el sistema de salud. Asimismo, uno de los mayores retos de Costa Rica es la unificación de información respecto a los diagnósticos y el fortalecimiento de las organizaciones que representan a los pacientes con ER. De igual manera, se hace necesario un plan de tratamiento establecido en los centros de salud para abordar de manera integral cada enfermedad, ya que actualmente todas las atenciones se desarrollan de forma aislada provocando mucha confusión en los pacientes y sus familias, así como una atención poco especializada.

También es necesaria la creación de un proyecto de ley que ampare a las personas con ER, para mejorar su abordaje y superar la limitación de los recursos en cuanto a la atención, regulaciones hospitalarias y el desarrollo de investigación.

Ecuador

De acuerdo al Ministerio de Salud Pública y la Ley 67, se definen las ER como todas aquellas que afectan a 1 por cada 10.000 personas. Se consideran enfermedades ultrararas, aquellas que afectan a 1 por cada 50.000 personas. El Art. 259 de la Ley 67, indica que las enfermedades raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y de alta complejidad.

La Ley Orgánica de Salud en los Art. 69, 201, 209 y 214 hacen referencia a la atención integral a los servicios de salud especializados, a la realización de pruebas genéticas de trasplantes, estudios mutacionales, pruebas predictivas de enfermedades genéticas y al desarrollo de la investigación específica de la genética y el Código de la Niñez y Adolescencia dictamina que se hagan exámenes de secuencia de ADN gratuitamente.

El Acuerdo Ministerial 1829 publicado en el Registro Oficial No. 798 del 27 de septiembre del 2012, contemplaba 106 Enfermedades Raras, cuyos pacientes, debidamente

identificados en el Ministerio de Inclusión Económica y Social (MIES), eran beneficiarios del Bono Joaquín Gallegos Lara, correspondiente a \$240 (doscientos cuarenta dólares).

El 12 de enero del 2012, se publicó en el Registro Oficial No. 625, la ley que ampara a los pacientes con ER. La Ley Orgánica Reformatoria de la Ley 67, en el Art. 1 del Capítulo III indica que “El Estado ecuatoriano reconocerá de interés nacional a las enfermedades catastróficas y raras o huérfanas (...) Las personas que sufran estas enfermedades serán consideradas en condiciones de doble vulnerabilidad”, lo cual está estipulado también en el Art. 35 de la Constitución Ecuatoriana vigente del 2008.

En el año 2013, se creó una dirección nacional de centros especializados, que tenía como objetivo impulsar el programa nacional de genética, según se menciona en la ley de discapacidades.

A pesar de que la Ley 67 ordena a la autoridad sanitaria actualizar el listado de ER cada dos años, actualmente en Ecuador no existe registro de ER, solamente hay un listado por acuerdo ministerial para entregar un bono económico, previa calificación como persona con discapacidad. No obstante, como muchas ER no son visibles, se vuelve complicado calificar para el carnet de discapacidad.

Por lo tanto, los problemas existentes se refieren al desconocimiento de la enfermedad, la falta de diagnóstico oportuno y el difícil acceso a los exámenes por su alto costo, lo que, sumado a que no existen centros de expertos, conlleva a que el diagnóstico y tratamiento tarden hasta más de 10 años en conseguirse. Además, en Ecuador no existen estudios epidemiológicos para determinar la prevalencia de las ER.

Asimismo, entre los principales retos del Ecuador se encuentra la necesidad de implementar el Observatorio Interdisciplinario de Enfermedades Raras (OIDER), integrado por una mesa de trabajo multidisciplinaria, en la que el tejido asociativo sea integrado por los pacientes, sus cuidadores y las fundaciones de pacientes con ER, para que sean visibilizados y les presten atención. De igual manera se requiere recibir capacitación de otras fundaciones de pacientes internacionales sobre el desarrollo de políticas públicas que favorezcan a los pacientes con ER y sobre modelos de gestión y reformas al sistema nacional de salud.

Guatemala

Dado que no existe un marco normativo que regule lo relativo a las Enfermedades Raras, no hay una definición establecida sobre lo que se considera como una enfermedad poco frecuente en el país. Las organizaciones civiles han tomado modelos internacionales y se define como ER una condición poco frecuente y de difícil diagnóstico. La atención se brinda en salud pública pero, al no ser especialistas en el tema, la atención es muy deficiente. En el Congreso de la República hay una iniciativa de ley sobre ER que actualmente está sin seguimiento.

En Guatemala tampoco no se ha realizado registro sobre ER. El Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social tiene clasificadas estas enfermedades como Crónicas y No Transmisibles, por lo tanto no hay un dato específico sobre ER.

La mayor dificultad a la que se enfrenta Guatemala es la carencia de médicos especializados en genética y especialistas específicos en las distintas patologías.

Por lo tanto, entre los retos de Guatemala están la creación de un marco normativo que regule lo relativo a la definición de enfermedades raras, su diagnóstico y tratamiento integral, promover centros de referencia especializados, brindar atención oportuna, información sobre el diagnóstico y tratamiento adecuado, así como eliminar los obstáculos que enfrentan las organizaciones de pacientes. De igual manera, potenciar la atención a la niñez con ER en el área pública, gracias al apoyo de médicos retirados y expertos en el tema que se han involucrado en esta causa, y crear conciencia en los tomadores de decisión de los servicios de salud e instituciones afines.

México

La Ley General de Salud Mexicana en su artículo 224 señala que una enfermedad rara es aquella que tiene una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10.000 habitantes e indica la definición de medicamentos huérfanos como aquellos que estén destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras. Asimismo, menciona que La Secretaría de Salud implementará las medidas y acciones necesarias a efecto de impulsar y fomentar la disponibilidad de los medicamentos huérfanos, haciéndolos asequibles para la población, pudiendo emitir recomendaciones a los Institutos Nacionales de Salud para la investigación y el desarrollo de medicamentos con potencial en su efectividad.

El Estado de Veracruz es el único de los 32 Estados mexicanos cuya Ley de Salud del Estado cuenta con un capítulo III que contiene tres artículos que hacen referencia a las enfermedades raras:

- Artículo 127 bis. Las enfermedades raras son aquellos padecimientos que tienen una prevalencia de no más de cinco personas por cada diez mil con peligro de muerte o de invalidez crónica.
- Artículo 127 ter. La Secretaría de Salud del Estado implementará las políticas públicas necesarias a efecto de brindar a los pacientes con enfermedades raras, diagnósticos integrales, atención médica y medicamentos huérfanos necesarios para cada caso.
- Artículo 127 quáter. La Secretaría de Salud del Estado integrará el Registro Estatal de Enfermedades Raras para brindar, a los pacientes de las mismas, la atención médica necesaria y suficiente.

Tal y como indica el presidente de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER), en México no se ha realizado un estudio sobre la prevalencia de estas patologías, debido a que la institución pública de salud de epidemiología no lo ha desarrollado. Existen datos parciales a partir de los programas nacionales de salud en este rubro, derivados del reporte obligatorio, en temas como defectos del tubo neural en recién nacidos, defectos del desarrollo craneofacial al nacer, muestra perinatal por alteraciones relacionadas a malformaciones del recién nacido. Estos datos pueden ser aportados por asociaciones con respecto de sus inscritos, pero no son cifras oficiales y podrían estar sesgadas.

Lay Ley General de Salud incluye en su artículo 223 el acceso a tratamientos con medicamentos huérfanos para ER. No obstante, se restringe el acceso a medicación por la edad del necesitado/a. Así, los niños mexicanos menores de 5 años pueden acceder a cualquier tratamiento que requiera para su diagnóstico, siempre y cuando ese diagnóstico sea integrado antes de esta edad límite (5 años). Después de esa edad no pueden tener acceso al tratamiento, aunque una vez que acceden a terapia no se les puede retirar dicho tratamiento.

A nivel nacional y gubernamental, el Estado ha creado la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, como parte del Consejo de Salubridad General en cumplimiento al artículo 4º, párrafo cuarto de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, donde se consagra el derecho a la protección de la salud, dentro del ámbito de su competencia.

No obstante, México aún no cuenta con un registro nacional de ER. En 2020, hubo un intento de inicio de gestión para la conformación del registro, sin embargo, al final solo se habló de un censo, pero el proyecto aún no se ha aplicado.

En relación a los Centros de Expertos, no existe una reglamentación oficial para determinar a un centro experto en ER, sin embargo, en Veracruz existe un centro dedicado a la atención de la discapacidad, llamado Centro de Rehabilitación e Inclusión Social de Veracruz (CRISVer), donde gracias a su equipo multidisciplinario se han atendido y diagnosticado enfermedades raras causantes de discapacidad a individuos de todo el estado de Veracruz. Las principales líneas de trabajo en enfermedades raras en este centro han sido Ataxia Espinocerebelosa tipo 7 e Ictiosis Lamellar. CRISVer trabaja en colaboración con el instituto Nacional de Rehabilitación, mediante el cual cuenta con colaboraciones internacionales en materia de investigación con el Centro de Investigación y Rehabilitación de Ataxias Hereditarias de Holguín, Cuba.

En la actualidad ha aumentado la oferta para la realización de estudios especializados en enfermedades raras, considerando que la mayoría de ellas son de origen genético y reumatológico. De igual manera, los costos han disminuido significativamente en los últimos años, lo que ha ayudado a mejorar la capacidad de diagnóstico en el país. Sin embargo, la falta de especialistas en enfermedades raras, así como de genetistas y reumatólogos, el hecho de que las ER son poco sospechadas por el personal de salud, y al no existir una adecuada referencia, han sido los principales obstáculos encontrados en el país para establecer el diagnóstico de certeza e iniciar el tratamiento.

En relación a los Medicamentos Huérfanos, el artículo 224 Bis de la Ley General de Salud señala ese nombre a los medicamentos que estén destinados a la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras, las cuales tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10, 000 habitantes. El modo de acceso a fármacos y tratamientos rehabilitadores dependerá del tipo de enfermedad y del sistema de salud al que pertenezcan, o del poder económico-adquisitivo para comprar el medicamento si está autorizado en México.

Los programas y proyectos para la investigación se llevan a cabo de manera individualizada, es decir, los institutos o centros de investigación públicos o privados

desarrollan sus proyectos para determinado padecimiento y buscan financiación a través de programas que abre el Consejo Nacional de Ciencia y Tecnología o sus propias instituciones de adscripción.

OMER ha identificado los siguientes retos en el ámbito normativo en relación a las ER en el país:

- Contar con una política pública que haga de reporte sanitario y epidemiológico a las ER
- Cambiar la política sanitaria unificando los cuadros básicos que cuenten con medicamentos para ER
- Creación de centros especializados de referencia, unificando criterios de diagnóstico, y acceso a tratamiento así como coordinación del seguimiento a estas personas, registro de enfermedades y distribución de éstas
- Acceso a protocolos de estudio en este tema
- Promover en el sistema nacional de salud con acceso a medicamentos

De igual manera, México requiere contar con un plan integral de atención de personas con enfermedades raras así como con un Registro Nacional de Enfermedades Raras, y el impulso económico a las investigaciones científicas para la atención de éstas. También se hace necesario erradicar la fragmentación del sistema de salud e incrementar el listado de las ER reconocidas por el Estado, pues son pocas las enfermedades que cuentan con un reconocimiento dentro del catálogo de ER. Por último, disminuir la brecha respecto a la situación geográfica de las comunidades alejadas en las que se encuentran pacientes con enfermedades raras, así como encontrar alternativas de solución para las dificultades económicas de las familias con escasos recursos para que logren asumir la complejidad de la enfermedad.

Nicaragua

En Nicaragua no existe definición sobre prevalencia de Enfermedades Raras, el tema sobre este tipo de enfermedades es muy poco abordado, encontrando como mayor debilidad la inexistencia de un marco normativo que se refiera a las ER.

No existe un Registro de Enfermedades Raras, ni una aproximación sobre cuál sería el número de personas que padecen estas enfermedades en el territorio nacional. El sistema de salud de Nicaragua tampoco contempla la designación de centros especializados en este tipo de patologías.

Partiendo de que al no existir ningún tipo de normatividad sobre ER, existe una amplia gama de barreras respecto al diagnóstico, tratamiento e investigación sobre estas enfermedades. Esto incentiva la invisibilidad de los pacientes y el panorama desesperanzador de que están desprotegidos por el Estado. Por lo tanto, es inminente la necesidad de que el Estado priorice este sector de la población que se encuentra totalmente abandonada y sin apoyo de ningún tipo.

En Panamá, una enfermedad se considera rara cuando afecta a una de cada dos mil personas. Se estima que existe una población que puede superar las 240 mil personas aproximadamente que padecen de enfermedades raras, sin embargo, actualmente no se cuenta con un registro oficial respecto a la cantidad de pacientes en el país.

Actualmente las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas forman parte de las 11 secciones del departamento de Salud y Atención integral a la Población de la Dirección General de Salud Pública. Sin embargo, no se ha logrado formalizar la confección de la norma de atención ni la comunicación efectiva entre el coordinador del Programa con el cuerpo de asesores y la comisión intersectorial, como lo estipula la Ley 28, del 28 de octubre del 2014. En septiembre de 2021, se presentó el Anteproyecto de Ley 146 que modifica nueve de los artículos de la Ley 28 de 2014.

En relación al Registro de Enfermedades Raras, si bien la Ley 28 garantiza la protección social de las personas que padecen las enfermedades raras, huérfanas y poco frecuentes, actualmente no se cuenta con un censo dirigido a esta población. La atención exclusiva a esta población se ve sub-registrada en otros programas de atención como programa de niñez, salud de adulto y adulto mayor, y muchas instalaciones no cuentan con historia clínica electrónica. Por el momento los datos solo son captados por los servicios de registros médicos o por alguna situación en especial que el cuerpo de asesores emita hacia el programa de enfermedades raras del Ministerio de Salud. Respecto a los Centros de Expertos, Panamá cuenta con un cuerpo de asesores del Ministerio de Salud y Caja de Seguro Social. El desafío para acceder a este cuerpo de expertos es la ausencia de coordinador del programa de enfermedades raras del MINSA.

Por lo tanto, uno de los principales retos en el país es generar datos estadísticos de los pacientes diagnosticados con ER, así mismo ejecutar la ley de Enfermedades Raras que ya se tiene, y lograr su adaptación eficaz en el país. De igual manera, conseguir fondos estatales dirigidos a la investigación y detección temprana de las ER.

Otro desafío es acceder a la atención a nivel local, incrementar el escaso número de especialistas en genética, regular los altos costos de las pruebas genéticas, facilitar beneficios para contrarrestar la falta de recursos económicos de las familias y pacientes, para que de esta manera puedan hacerle frente a los costos de la atención y tratamiento que sus patologías requieren.

Paraguay

Tal y como explica el presidente de la Asociación Paraguaya de Esclerodermia y Enfermedades Autoinmunes (APEYEA), la prevalencia de las ER es desconocida en Paraguay, y no se cuenta con normativas al respecto, solamente un Programa Nacional de Prevención de los defectos Congénitos, desarrollado en 2015.

En cuanto al marco normativo referente a ER en Paraguay, actualmente el país cuenta con la Ley 5732 de detección neonatal, estableciendo que “todos los recién nacidos en el país tienen derecho a la detección neonatal para el diagnóstico precoz y el tratamiento

oportuno de patologías que representen una amenaza de enfermedad grave, discapacidad física, afectación del desarrollo o incluso la muerte” (Art. 1).

Entre las fortalezas destaca que se cuenta con un programa del Ministerio de Salud Pública y de Bienestar Social, para la atención integral de pacientes con enfermedades Lisosomales (PAIPEL), que actualmente de forma gratuita atiende a 69 personas, y un programa Nacional de Detección Neonatal, que permite conocer la frecuencia de estas patologías y ofrecen diagnósticos y tratamiento para la Fibrosis quística y la Fenilcetonuria.

Respecto al registro de ER, Paraguay no cuenta aún con un registro a nivel nacional para este tipo de enfermedades. El país tampoco cuenta con centros especializados, sin embargo, existen médicos especialistas dispersos en distintos centros asistenciales y no siempre de asistencia pública. Esto es un inconveniente, pues cada paciente con sus distintas patologías y necesidades va recorriendo especialidades para consultar, conforme a sus recursos económicos.

Existen grandes dificultades para los pacientes con ER debido a que, en Paraguay, la genética es un área de conocimiento poco desarrollada, contando con tan solo tres genetistas en todo el país. Sin embargo, cabe señalar que existe una asociación de pacientes que cuenta con un consultorio médico gratuito, Consultorio JEROVIJHA, que brinda apoyo a todos los pacientes que no cuentan con el seguro social. Se destaca también el alto costo de los estudios y de tratamientos. La Investigación en ER aún es incipiente.

Respecto al acceso a los fármacos y tratamientos, quienes son asegurados del Instituto de Prevención Social o Seguro Obrero Patronal, y los que acuden a los servicios públicos, acceden a algunos medicamentos según la disponibilidad de la farmacia, pero no se garantiza la continuidad del tratamiento. Aquellos que no se encuentran en los cuadros básicos de cobertura en dicha institución, deben ser costeados por los propios pacientes.

Uno de los principales retos existentes en Paraguay en este momento es desarrollar un registro que englobe todas las ER para conocer su incidencia y prevalencia real en el país. Asimismo, hace falta crear leyes que protejan los derechos y amparen a los pacientes con ER, tomando los ejemplos de los países vecinos. Destaca también la necesidad de mejorar el acceso a salud por parte de pacientes con escasos recursos, e invertir en investigación y campañas de concienciación.

De igual manera se hace necesaria la obtención del tratamiento adecuado con los medicamentos necesarios, la continuidad en los controles y estudios de rutina, y el contar con un centro integral de atención para pacientes con ER; que los pacientes sean reconocidos como portadores de enfermedades raras y que les sea garantizada la asistencia por el Estado de forma continua.

Según el reglamento de la Ley de Enfermedades Raras y Huérfanas de Perú, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia menor de 1 por cada 100.000 habitantes.

En Perú, el acceso a medicamentos está sujeto a evaluación de tecnologías sanitarias, análisis de impacto presupuestal y disponibilidad presupuestal. Así, el reglamento, lejos de favorecer la implementación de la Ley 29698 que “declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas”, interpone mayores barreras de acceso a las ya existentes en el sistema.

Según el Reglamento del 21 de Febrero de 2019, el Ministerio de Salud, a través del Instituto Nacional de Salud, fomenta las estrategias para promover el conocimiento. Sin embargo, en muchas de las patologías es difícil llegar a un diagnóstico temprano, por la falta de conocimiento de la enfermedad por parte de los médicos.

Según la Ley 29698, los Medicamentos Huérfanos (MH) son aquellos medicamentos que han demostrado relación riesgo-beneficio favorable en la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades raras o huérfanas, que presentan baja o nula producción farmacéutica lo que da lugar a limitaciones de su oferta en el mercado. Estos medicamentos son en pocos casos subvencionados por el Estado o por seguros públicos y privados, pero en la mayoría de los casos los pacientes sufren por el desabastecimiento porque no se encuentran en el listado o en el petitorio de los hospitales, aun siendo estos hospitales de referencia.

La investigación sobre ER en Perú es mayoritariamente específica por cada patología, en centros de salud o instituciones privadas, a través de grupos de médicos en clínicas que obtienen convenios con centros internacionales para llevar a cabo la investigación o estudios científicos de la enfermedad.

Por lo tanto, entre los principales retos del país se encuentran los siguientes:

- La normativa debe estar centrada en el paciente y la definición de ER debe corresponder a una prevalencia de 5 por cada 10,000 habitantes, como lo establece la OMS
- Contar con un listado de enfermedades raras y cómo serán priorizadas respondiendo a criterios técnicos
- Implementar un Registro Nacional de Enfermedades Raras
- Establecer un Centro de Referencia de Enfermedades Raras
- Los lineamientos para determinación de enfermedades de alto costo y la estimación del umbral para el medicamento de alto costo deben ser centrados en el paciente
- Contar con una metodología para evaluación de tecnologías sanitarias diferenciada para ER
- Asignar un fondo para la atención de ER

- Fomentar el conocimiento sobre la importancia de la genética en la salud y promover el reconocimiento del carácter prioritario de atención de las afecciones genéticas por parte del gobierno y otros *stakeholders*
- Cambiar la creencia de que los servicios de genética son costosos, que sirven solo para el diagnóstico y no para el tratamiento, y que la prevención está relacionada a interrupción de los embarazos afectados
- Los médicos genetistas son insuficientes, así mismo se debe promover la descentralización de estos servicios profesionales ya que todos se encuentran en Lima
- La sociedad civil en general debe informarse acerca de riesgos genéticos y prevención
- Que los tratamientos y medicamentos específicos para enfermedades raras sean cubiertos por el Ministerio de Salud

Uruguay

En Uruguay se usa como definición de enfermedad rara de 1 persona por cada 2.000 individuos. Uruguay no tiene promulgada una Ley de Enfermedades Raras, solamente se han desarrollado diferentes proyectos de leyes que finalmente no fueron aprobados.

Se considera que la ausencia de Ley de Enfermedades Raras es precisamente la mayor debilidad existente en el área. Esto a la vez conlleva a que no hay una cobertura homogénea en el sistema de salud para el acceso a procedimientos diagnósticos.

Respecto a las fortalezas existentes, por decreto del poder ejecutivo 26.279 (2007) de la Pesquisa Neonatal, se estableció que se practicaran las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de las patologías genéticas y/o congénitas que resulten incapacitantes, así como la aprobación de la ley de centros de referencia de enfermedades raras para brindar accesibilidad y equidad en el acceso a recursos y tecnologías. Se cuenta con un centro estatal para el seguimiento y tratamiento de las ER, que brinda una cobertura amplia para diversas ER, el Centro Nacional de Enfermedades Raras y Defectos Congénitos (CRENADECER). Este espacio está integrado por tres unidades:

- La de Medicina Embrio Fetal y Perinatal (UMEFEPE), donde se realiza un *screening* de las mujeres embarazadas o gestantes cursando hasta 12 semanas de gestación para detectar alteraciones cromosómicas, (Trisomía 13,18 y 21).
- La de Laboratorio de Pesquisa Neonatal, donde se realiza *screening* de enfermedades metabólicas que son pasibles de tratamiento, mediante pensión de sangre del talón de todos los recién nacidos del país.
- La de Diagnóstico y Tratamiento, donde se brinda una atención integral gratuita (diagnóstico, tratamiento en caso que exista y rehabilitación), por equipos interdisciplinarios especializados.

En relación al registro de ER, se denomina Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RND CER), trámite que debe realizarse ante el Ministerio de Salud Pública para la notificación obligatoria de todos los defectos congénitos, independientemente de la edad, condición de nacimiento y momento del diagnóstico, de

acuerdo a lo establecido por la Ordenanza ministerial 447/2009. A pesar de ello, todavía no existe un registro adecuado.

En caso de que haya un tratamiento medicamentoso específico para alguna enfermedad, el centro de referencia realiza el trámite frente a otro organismo del Estado, llamado Fondo Nacional de Recursos. En algunas oportunidades, el alto precio o costo de estos medicamentos huérfanos impide la autorización de su compra.

Con respecto a los retos futuros del Uruguay, se identifican los siguientes:

- La regularización en el marco de la ley número 19.666 lograr la designación como centro de referencia de enfermedades raras
- Censo de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes, con el fin de tener un mejor registro estadístico
- Investigación relacionada con la búsqueda de tratamiento oportuno o alternativas de solución a las necesidades que presenta el colectivo
- Mejorar el acceso a estrategias preventivas
- Fortalecer los servicios clínicos donde se atienden los pacientes con Enfermedades Raras
- Mejorar el acceso al diagnóstico
- Ordenar y mejorar el acceso a los tratamientos establecidos como beneficiosos
- Obtener información en forma temprana para que las personas lleven sus procesos de la mejor forma posible.

Venezuela

La definición de ER o poco frecuente en Venezuela aún no está establecida legalmente, aunque se propone utilizar el criterio de un caso por cada 2.000 habitantes.

De acuerdo a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER), la mayor debilidad del marco normativo vigente venezolano es carecer de una ley que regule todo lo relativo a las ER, pues de ella deberían derivarse los planes y estrategias nacionales y crearse los organismos pertinentes. Asimismo, se deben realizar mayores esfuerzos en el ámbito de la investigación y la integración social. Urge la necesidad de cooperación para mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades raras en el país, máxime con las circunstancias que se están viviendo a nivel sociopolítico.

Hasta 2014, el Estado venezolano había asumido la dotación de medicamentos de alto costo para enfermedades como el síndrome de Hunter, Gaucher, Fabry, Hipertensión Pulmonar, Fibrosis Quística, entre otras; sin embargo, desde el año 2015 la dotación de estos tratamientos ha desaparecido. Se estima que actualmente alrededor de 500 mil afectados por ER están sin medicación. El gobierno venezolano no sólo ha dejado de importar los medicamentos, sino que además dificulta o abiertamente impide donaciones de farmacéuticas u ONGs recibir donaciones.

El 8 de marzo de 2017 las organizaciones de pacientes de Venezuela, con el apoyo del Diputado Julio Montoya Mederos, tuvieron un derecho de palabra en la Asamblea Nacional

de Venezuela para solicitar una ley que regulara lo relativo a las enfermedades poco frecuentes. La solicitud fue aprobada, sin embargo, dadas las circunstancias políticas que atraviesa el país, la misma no pudo ser llevada a su primera discusión.

En 2019, se tenía un registro de siete ER, pero actualmente no existe ningún órgano político que las financie y les de sostenibilidad. Tampoco existen centros especializados y uno de los principales problemas para acceder a las consultas es la distancia de un estado a otro. El desafío está en lograr la atención médica oportuna para el diagnóstico y el tratamiento, pero al no contar en el país con un centro de expertos, la mayoría de los pacientes tienen que emigrar para buscar la atención médica que su condición de salud requiere.

El Instituto de Estudios Avanzados (IDEA) inició la prueba de selección masiva neonatal, pero con una cobertura de población muy baja. Desde el año 2000, el despistaje neonatal fue asumido como un programa a desarrollar por el Ministerio de Salud y Desarrollo Social, a través de la dirección de Salud Poblacional. A partir de este momento fue obligatorio para instituciones públicas y privadas realizar la prueba de talón para el despistaje de al menos dos enfermedades metabólicas, Hipotiroidismo Congénito y Fenilcetonuria. En 2013, se creó el Programa Nacional de Pesquisa Neonatal, y para ese mismo año en el país se realizaban gratuitamente cinco pruebas de pesquisaje neonatal que abarcaban Fenilcetonuria PKU, Hipotiroidismo congénito PH, Galactosemia, Biotinidasa e Hiperplasia Gonadal. Lamentablemente, debido a la crisis humanitaria que afecta a Venezuela, actualmente los laboratorios carecen de los reactivos necesarios para la realización de tales tamizajes.

En relación a la Investigación, en Venezuela se realizaron importantes avances científicos en relación al estudio epidemiológico de enfermedades neurodegenerativas, e incluso en el desarrollo de tratamientos para enfermedades huérfanas. Sin embargo, en la última década el apoyo del Estado a la investigación prácticamente desapareció y, como consecuencia, muchos investigadores han emigrado, desapareciendo prácticamente por completo la producción científica.

Venezuela tiene como reto tener un marco legal específico para ER. Actualmente, lo esencial es que los afectados puedan preservar su vida, recibiendo la medicación que requieren. En ese sentido, y con el apoyo de ALIBER, se ha solicitado la inclusión de esta población como beneficiaria de la ayuda humanitaria.

CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA

Objetivos

Dado que la metodología que se aplica en cada estudio depende directamente de los objetivos planteados con anterioridad, parece oportuno presentar, en primer lugar, los objetivos que han guiado el desarrollo del presente estudio.

El objetivo principal del estudio ENSERio LATAM es realizar una descripción de la situación psico-socio-económica y necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias en América Latina. Se pretende conocer por primera vez la perspectiva de los actores principales, esto es, los afectados por alguna enfermedad rara o sus familiares/cuidadores más cercanos en diferentes regiones de Latinoamérica. Todo ello, con el propósito de identificar sus principales necesidades y elaborar propuestas de políticas públicas dirigidas a mejorar su calidad de vida.

Dicho objetivo principal contiene varios objetivos específicos, que son los siguientes:

- Identificar las características socio-demográficas de personas con ER en América Latina.
- Definir el proceso del diagnóstico de personas con ER en los países latinoamericanos.
- Identificar el impacto que las ER tienen sobre la salud y las actividades diarias de los pacientes en América Latina.
- Clarificar los costos asociados a ER en América Latina.
- Identificar la cobertura de los costos derivados de una ER por parte del sistema de salud público, privado, así como el paciente y su familia en América Latina.
- Identificar las formas en las que las personas con ER en América Latina están afectadas en relación a la inclusión socio-laboral.

Es importante recordar que este estudio, al abarcar varios países de América latina donde existe disparidad en relación a los sistemas de bienestar y recursos, constituye solamente una primera aproximación a la realidad experimentada por el colectivo con ER en esta región. Es decir, se trata de un estudio descriptivo, transversal, utilizando datos recogidos mediante un cuestionario aplicado en dos idiomas: español y portugués.

Técnicas de investigación

Se trata de un estudio transversal, es decir, se han analizado los datos primarios recopilados en un periodo de tiempo concreto, concretamente entre el 28 de febrero del 2019 al 21 de agosto de 2020. Los datos se obtuvieron mediante la encuesta *online* LimeSurvey a personas con enfermedades poco frecuentes o a sus cuidadores/familiares más cercanos.

La muestra, tras haber depurado la base de datos y eliminado los casos duplicados, contiene un total de 1809 casos, provenientes de 21 países diferentes, siendo Argentina,

Colombia y Paraguay los países con sub-muestras más grandes (368 casos, 321 casos y 201 casos, respectivamente).

El estudio ENSERio LATAM aplicó el cuestionario auto-administrado con un total de 34 preguntas, de tipo mayoritariamente cerrado, clasificadas en las siguientes cinco categorías:

- Consentimiento informado
- Datos sociodemográficos
- Información sobre la enfermedad rara
- Impacto de la enfermedad rara en la vida de la persona
- Costos asociados a la enfermedad rara
- Recursos profesionales
- Pregunta abierta de cierre

Las dimensiones de la encuesta y sus respectivas preguntas pueden ser consultadas en la Tabla 4. La encuesta podía ser respondida ya sea por la persona afectada por una ER o por su familiar cercano.

Las preguntas de la encuesta han sido elaboradas a partir de la encuesta ya utilizada en los primeros dos estudios ENSERio en España (2009, 2017), el estudio EURORDIS Juggling care and daily life (Courbier y Berjonneau, 2017) y el Rare Disease UK (Muir, 2016). No obstante, el contenido de la encuesta fue adaptado teniendo en cuenta la realidad socioeconómica de América latina y fue evaluado por un grupo de personas expertas en el área provenientes de Argentina, Brasil, Colombia, Venezuela, España y México¹². La encuesta estuvo disponible en dos idiomas: español y portugués.

Tabla 2.1 Dimensiones de la Encuesta ENSERio LATAM

Consentimiento informado	Se detalla la información sobre la finalidad, objetivos, los riesgos y posibles incomodidades, los beneficios y el manejo de los resultados. Se recoge la autorización voluntaria de los encuestados, así como la disposición del encuestado a participar en futuras investigaciones de ALIBER
---------------------------------	--

¹² Dr. Enrique Pastor Seller, Presidente del Comité. Universidad de Murcia (España). Dra. Aída Imelda Valero, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. María Luisa Brain Calderón, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. Elia Lázaro Jiménez, Universidad Nacional Autónoma de México. Dra. Angélica de Sena, Universidad de Buenos Aires y Universidad de la Matanza (Argentina). Dr. Eduardo Jorge Lopes da Silva, Universidad de Paraíba (Brasil). Dra. Raquel Saéz González. Universidad de Zulia. Dra. Raima Rujano Roque, Universidad de Zulia. Dra. Gloria Pino Ramírez, Universidad de Zulia (Venezuela). Lda. Alicia Males, ALIBER Colombia) Lic. Juan Carrión Tudela, ALIBER, FEDER y D'Genes. Lda Estrella Guerrero (ALIBER). Alba Ancochea, FEDER, EURORDIS, RDI. (España).

Datos socio-demográficos	Persona que responde la encuesta (su relación con la persona que padece una ER)
	Edad
	Género
	Estado civil
	Nivel educativo
	Nacionalidad
	País de residencia, provincia, municipio, ciudad
	Nº de personas que constituyen el hogar
Información sobre la enfermedad	Nº de personas con ER que viven en el mismo hogar
	Estado de diagnóstico
	Especificación del diagnóstico
	Tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención del diagnóstico
	Consecuencias del retraso del diagnóstico
Impacto de la enfermedad	Calificación del impacto de la ER en la salud y vida diaria
	Impacto en las actividades de la vida diaria, estudio y trabajo
	Hospitalizaciones del último año
	Impacto en las relaciones socio-afectivas
	Impacto psicológico
	Impacto en las ABVD y las AIVD
	Impacto en el desarrollo profesional
Costes asociados a la enfermedad	Cobertura de los costos derivados de la ER
	Percepción de los costos derivados de la ER
	Impacto de los costos en la economía familiar
	Ayudas que requieren más gastos
Mapa de recursos	Identificación de profesionales de salud especializados en la

	ER y de organizaciones de pacientes y familiares
Pregunta abierta de cierre	Comentarios adicionales sobre las necesidades sociales o sanitarias en relación con la ER, que no se hayan contemplado previamente

Fuente: Elaboración propia

Dado que se trata de una muestra de difícil acceso, la principal técnica de reclutamiento de los participantes fue mediante el contacto con las diferentes asociaciones de enfermedades raras existentes en los países que participaron en este estudio. Asimismo, el lanzamiento del estudio fue comunicado en las redes sociales de ALIBER, se llevaron a cabo varios webinarios dirigidos a centros sanitarios, asociaciones de pacientes y familiares, personas afectadas y familiares, administraciones con el fin de explicar el propósito del estudio e invitar a participar.

Por lo tanto, se trata de una muestra no probabilística. Es importante señalar, sin embargo, que el muestreo no probabilístico es habitual en las encuestas piloto, como sería el caso de este estudio exploratorio, al tratarse del primer estudio de este carácter en América Latina. Por otro lado, cabe señalar que al ser una muestra no probabilística y no representativa de la población con ER en América Latina, los resultados del presente estudio no son generalizables. Se trata de una primera aproximación de carácter cuantitativo a las necesidades socio-sanitarias de las personas con ER en esta región.

Debido a la técnica de reclutamiento de los participantes a través de las asociaciones, y también teniendo en cuenta que la encuesta fue administrada de forma virtual, es importante considerar que la participación en este estudio fue limitada a personas que tenían acceso al internet. Por lo tanto, la mayoría de los participantes provienen de zonas urbanas.

CAPÍTULO 3: ANÁLISIS DE LOS DATOS

Perfil general de la muestra

Gracias al trabajo en red de ALIBER, que aglutina a numerosas entidades de enfermedades raras en diferentes países latinoamericanos, este estudio cuenta con la participación de personas provenientes de un total de 21 países. Tal y como lo indica la tabla 5, los países con sub-muestras más grandes son Colombia y Argentina, con 368 y 321 casos, respectivamente, seguidos de países que obtuvieron una sub-muestra importante, aunque por debajo de 300 casos: Paraguay (N=201), México (N=190), Venezuela (N=155), Ecuador (N=112) y Chile (N=107). También se cuenta con participación de países con casos únicos, concretamente de Belice, Cuba, Nicaragua y Puerto Rico.

Por lo tanto, cabe destacar que casi la mitad de la muestra (el 49%) proviene de tres países: Colombia, Argentina, y Paraguay. Por otro lado, el 31% de la muestra cuenta con entre 101 y 200 casos, y el 20% de la muestra proviene de países con entre 1 y 100 casos.

Tabla 3.1 Distribución de la muestra por países

País	N
Argentina	321
Belice	1
Bolivia	37
Brasil	43
Chile	107
Colombia	368
Costa Rica	22
Cuba	1
Ecuador	112
El Salvador	5
Guatemala	33
Honduras	3
México	190
Nicaragua	1
Panamá	42
Paraguay	201
Perú	98
Puerto Rico	1
República Dominicana	20
Uruguay	48
Venezuela	155
Total (N)	1809

Fuente: elaboración propia

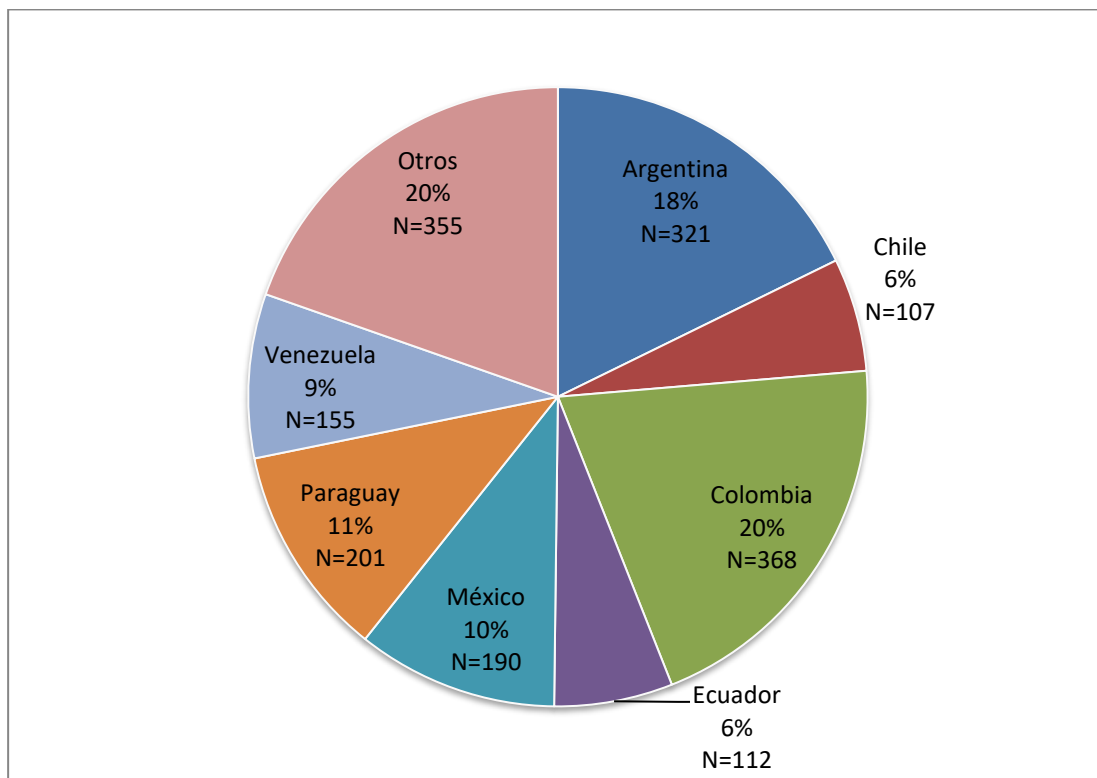


Gráfico 1 Distribución de la muestra por países más participativos. Fuente: elaboración propia

Con respecto a las personas que participaron en este estudio, la encuesta podía ser respondida ya sea por la persona afectada por una ER o por un familiar cercano. La mayoría de las respuestas (48%) corresponde a la persona afectada, seguidas del padre o la madre de la persona con una ER (44%). En mucha menor medida contestaron la encuesta el/la cónyuge (2%), el/la hermano/a (1%), o el/la abuelo/a (1%) de la persona con ER. Asimismo, 4% de personas que participaron en este estudio no se clasifican en ninguno de los grupos mencionados anteriormente.

Tabla 3.2 Personas que respondieron el cuestionario

Persona que respondió el cuestionario	Total (N)
Abuelo/a de la persona con una enfermedad rara	20
Cónyuge de la persona con una enfermedad rara	27
Hermano/a de la persona con una enfermedad rara	24
La persona afectada por una enfermedad rara	872
Padre/madre de la persona con una enfermedad rara	799
Otro	67
Total (N)	1809

Fuente: elaboración propia

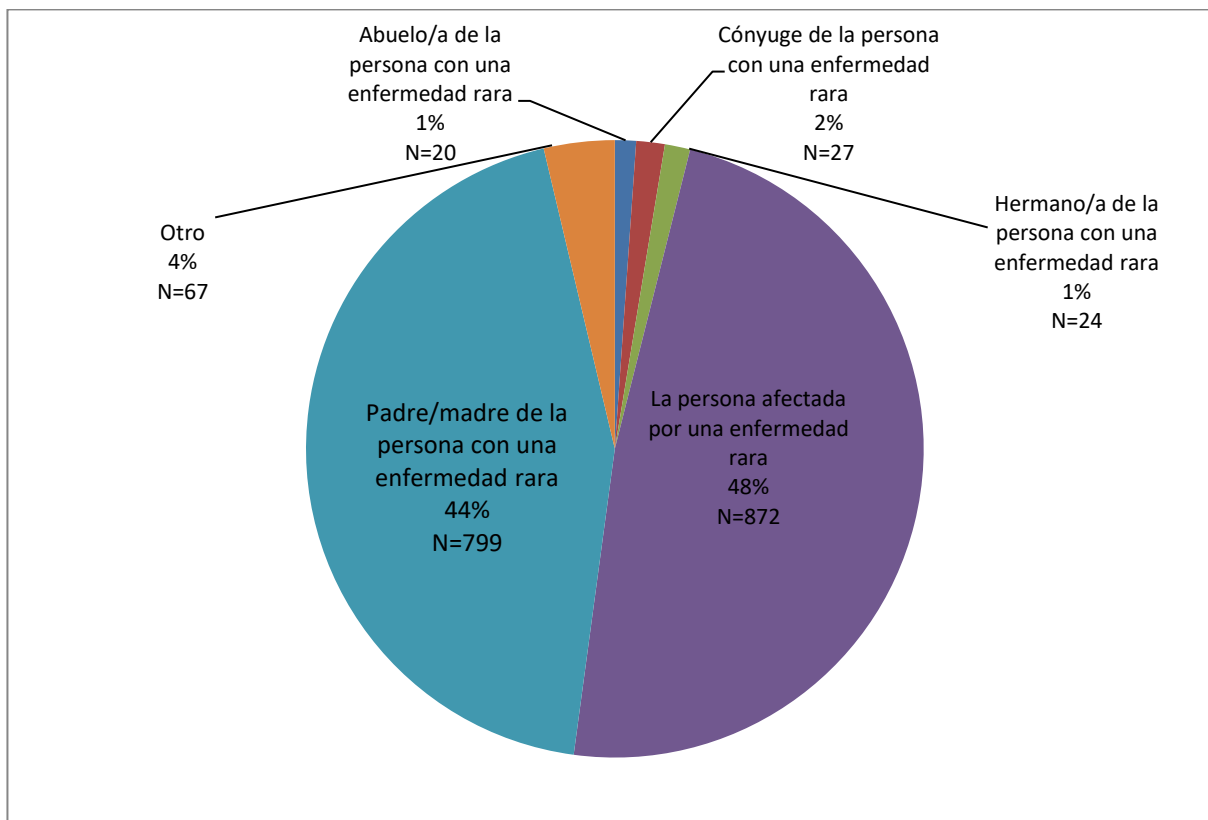


Gráfico 2 Distribución de la muestra según persona que respondió el cuestionario.
Fuente: elaboración propia

Las personas que participaron en este estudio nombraron a más de 400 enfermedades raras diferentes que afectaban ya sea a ellos directamente o a su familiar cercano, mientras que 60 personas indicaron estar sin diagnóstico. En todos aquellos casos donde los participantes contaban con un diagnóstico y reportaron la enfermedad, ésta ha sido clasificada dentro de un grupo de patologías utilizando el sistema de codificación de procedimientos de la Clasificación Internacional de Enfermedades (CIE-10).

De este modo, se puede observar que las patologías más comunes reportadas pertenecen a los grupos de enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas (26%), y a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (24%), conformando el 50% del total de la muestra. En mucha menor medida la muestra se compone de enfermedades del aparato musculoesquelético y del tejido conectivo (13%), enfermedades del sistema nervioso (13%), seguidas de enfermedades del aparato circulatorio (7%) y las enfermedades de la sangre y órganos hematopoyéticos (7%) (ver tabla 3.3).

No se registraron casos de los grupos de enfermedades del oído; enfermedades del sistema genitourinario; de embarazo parto y puerperio; traumatismos; ni causas externas de morbilidad.

Tabla 3.3 Clasificación de las patologías

Clasificación CIE-10 de las ER identificadas	N	%
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	464	26%
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	439	24%
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	241	13%
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	231	13%
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	129	7%
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	125	7%
NEOPLASIAS	29	2%
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	22	1%
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	19	1%
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	17	1%
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	13	1%
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	12	1%
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	3	0%
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	3	0%
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	2	0%
SIN DIAGNÓSTICO	60	3%
Total	1809	100%

Fuente: elaboración propia

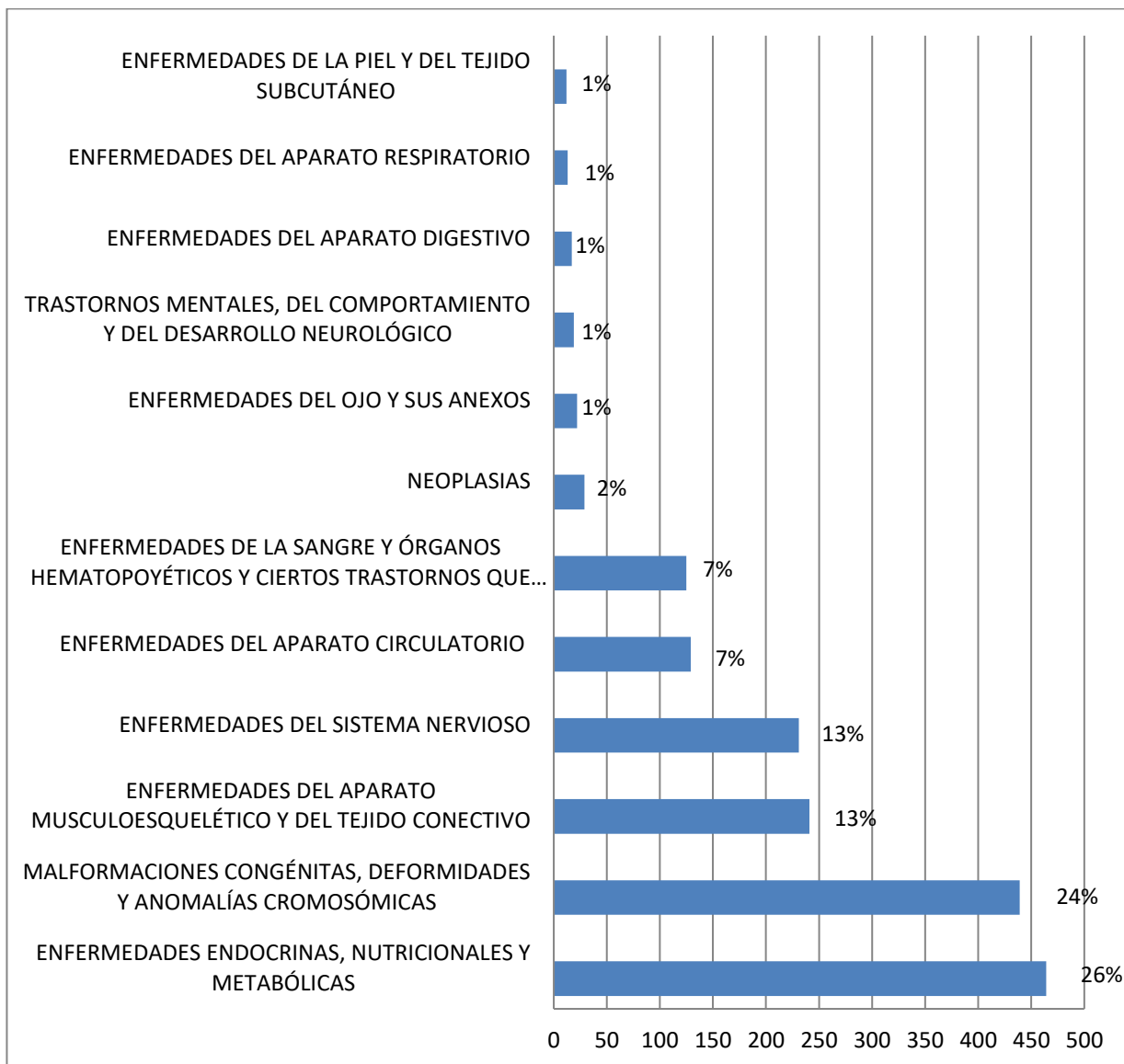


Gráfico 3 Distribución de la muestra por grupos de enfermedades prevalentes. Fuente: elaboración propia

Específicamente, las 10 patologías más frecuentes identificadas en este estudio han sido las siguientes: Lupus eritematoso sistémico (110 casos), hipertensión arterial pulmonar (107 casos), diabetes insípida (68 casos), esclerodermia (63 casos), síndrome de Williams (61 casos), Síndrome de Marfan (41 casos), enfermedad de Gaucher (36 casos), acromegalia (34 casos), distrofia muscular de Duchenne (25 casos), y el síndrome de Cornelia de Lange (23 casos) (ver tabla 3.4). Así, estas 10 patologías conforman el 31% de la muestra total del presente estudio (568 de un total de 1809 casos que conforman la muestra).

Tabla 3.4 Patologías más frecuentes

Patologías más frecuentes	N	%
Lupus eritematoso sistémico	110	19%
Hipertensión arterial pulmonar	107	19%
Diabetes insípida	68	12%
Esclerodermia	63	11%
Síndrome de Williams	61	11%
Síndrome de Marfan	41	7%
Enfermedad de Gaucher	36	6%
Acromegalia	34	6%
Distrofia muscular de Duchenne	25	4%
Cornelia de Lange	23	4%
Total	568	100%

Fuente: elaboración propia

Analizando la prevalencia de las patologías según los países con la muestra más grande, se puede observar que:

- En **Colombia** y **Argentina** las patologías prevalentes pertenecen a los grupos de enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, y malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas.
- En **Paraguay** las enfermedades más indicadas pertenecen al grupo de enfermedades del aparato circulatorio, y a enfermedades del aparato muculoesquelético y del tejido conectivo.
- En **México** las más prevalentes pertenecen al grupo de enfermedades del sistema nervioso, y malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas.
- En **Venezuela** las de mayor prevalencia han sido enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, y las enfermedades del sistema nervioso.
- En **Ecuador** las patologías prevalentes pertenecen a los grupos de enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas, y a enfermedades del aparato muculoesquelético y del tejido conectivo.
- En **Chile** las más prevalentes pertenecen al grupo de enfermedades del aparato circulatorio, y a malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas.

Tabla 3.5 Grupos de enfermedades predominantes según los países con la muestra más grande

Países con la muestra más grande							
Clasificación CIE-10	Colombia	Argentina	Paraguay	México	Venezuela	Ecuador	Chile
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	2		1				
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS			1				1
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	1	3	6			1	1
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	53	16	1	5	11	8	2
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	2	9	60	2	6	6	34
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	1	9	1	3		1	1
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	19	52	90	7	14	34	2
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	1	10	2				
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	3	11	2	1			2
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	43	40	6	54	22	6	13
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	116	60	16	17	86	36	16
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	107	89	9	95	10	18	21
NEOPLASIAS	5	11	1	2	3		3

SIN DIAGNÓSTICO	13	8	5	4	2	1	5
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO		1					1
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	2	2			1	1	5
Total (N)	368	321	201	190	155	112	107

Fuente: elaboración propia

Caracterización sociodemográfica de la muestra

A continuación se presentan algunas características clave de las personas que participaron en el presente estudio, incluyendo el género, edad, nivel educativo, estado civil, entre otros.

Tal y como ocurrió en los estudios ENSERio previos, publicados en España en 2009 y 2018, existe una sobre-representación de las mujeres en comparación con los hombres. Concretamente, el presente estudio cuenta con una muestra compuesta por un 64% de mujeres (N=1151) y un 36% de hombres (N=658).

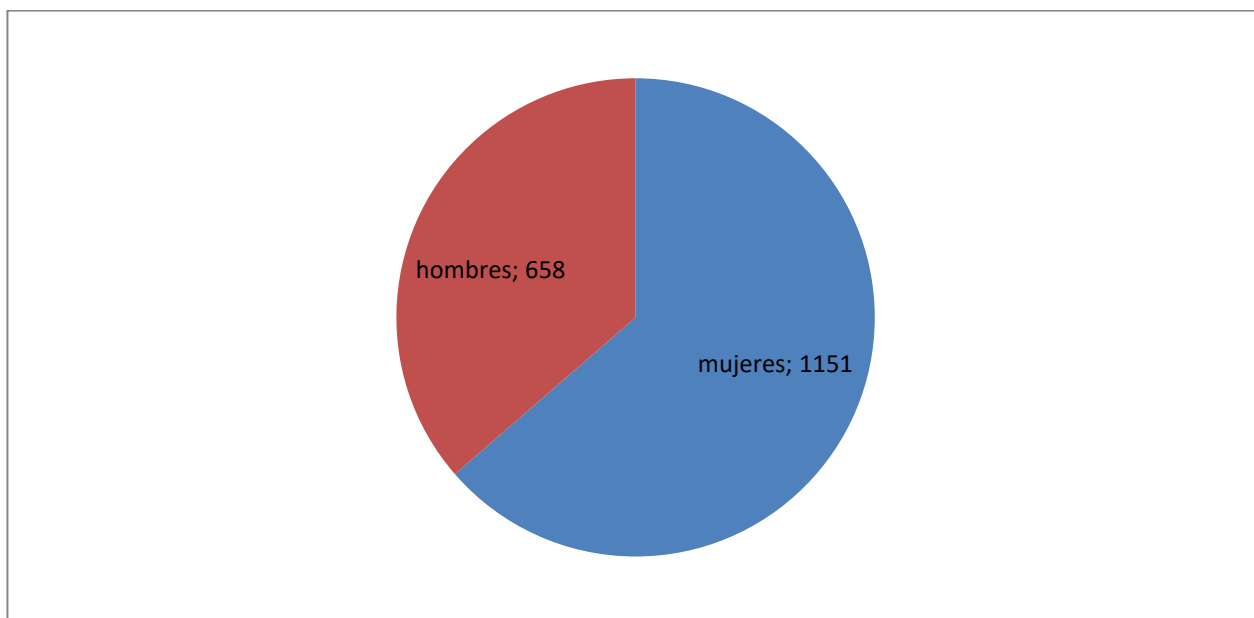


Gráfico 4 Participación en el estudio por género. Fuente: elaboración propia

Respecto a la edad de los participantes, el 39% de la muestra tiene hasta 15 años, el 20% indica tener entre 16 y 31 años, el 22% tiene entre 32 y 48 años, el 13% entre 49 y 64

años, mientras que el 5% de la muestra pertenece al grupo de personas de 65 años o más. Es importante aclarar que la edad del 1% de la muestra ha sido clasificada como “error” debido a las imprecisiones detectadas en las respuestas, que se deben mayoritariamente a errores de nomenclatura al rellenar el cuestionario.

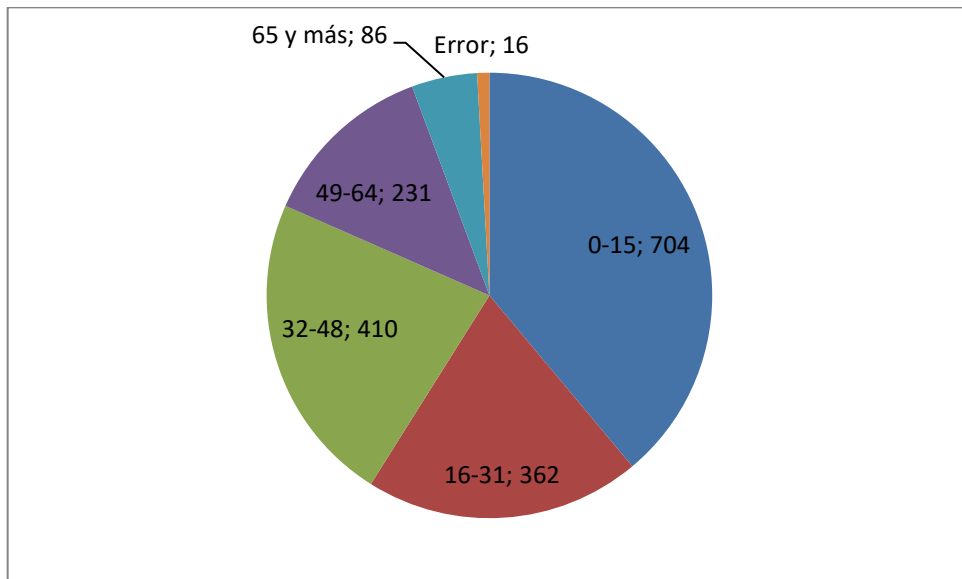


Gráfico 5 Distribución de la muestra por grupos de edad. Fuente: elaboración propia

En cuanto al estado civil de los encuestados, tal y como era de esperarse debido al hecho de que la muestra se compone en gran parte por personas de entre 0 y 15 años, el 60% de los participantes eran solteros, el 22% indicó estar casado/a, seguido del 10% que convive en pareja. El 4% de la muestra está divorciado/a, y el 3% separado/a, mientras que el 1% está viudo/a.

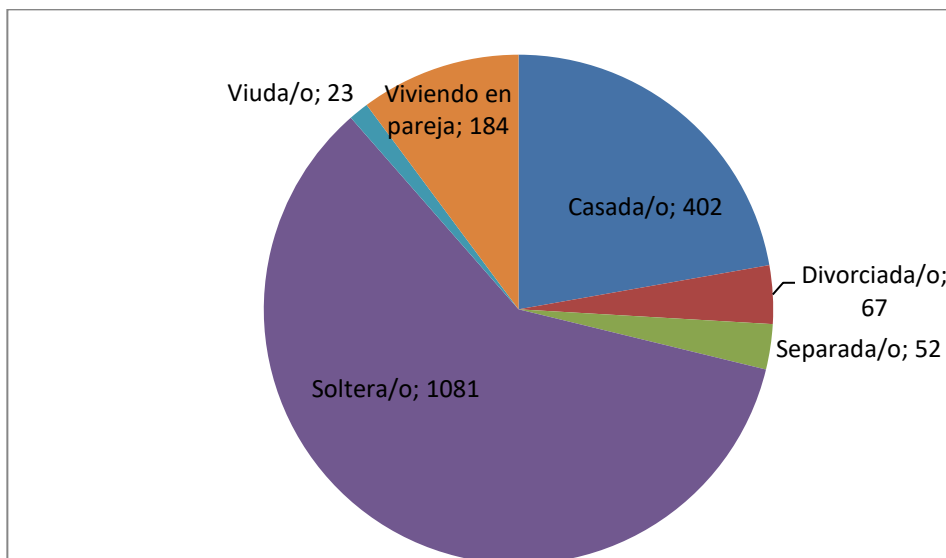


Gráfico 6 Distribución de la muestra por estado civil. Fuente: elaboración propia

Respecto al nivel de estudios alcanzados por personas con ER en América Latina, los datos indican que una cuarta parte de los encuestados han completado estudios de

Secundaria; un 22% indica haber completado estudios Universitarios; un 17% ha logrado el nivel de estudios de Primaria; un 14% no cuenta con estudios; mientras que un 12% ha completado educación pre-escolar. En este punto es importante tener en cuenta que la edad de escolarización de nivel inicial difiere de un país a otro en América Latina. Por último, cabe mencionar que un 10% indicó tener “otro” tipo de educación, lo que en su mayoría se refería a estudios de nivel Técnico o de Postgrado.

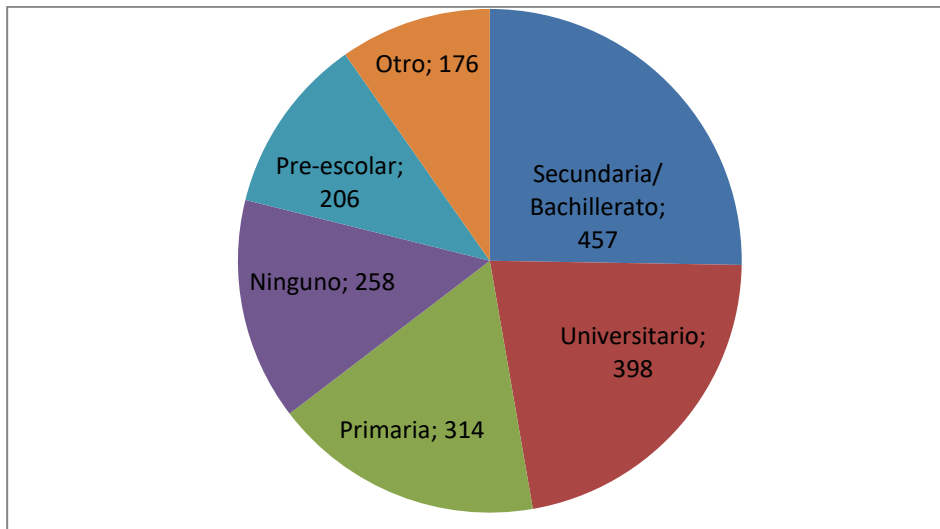


Gráfico 7 Nivel educativo de la muestra. Fuente: elaboración propia

La estructura del hogar de las personas con ER en América Latina se caracteriza por estar compuesta habitualmente por 4 personas (en 28% de los casos), seguida de 3 personas en el mismo hogar (23% de los casos), o 5 personas (19%). Un 12% indica vivir con una persona más, un 8% con 6 personas, y un 7% convive con 7 personas o más. Solamente un 3% de personas afectadas por una ER vive solo en el hogar.

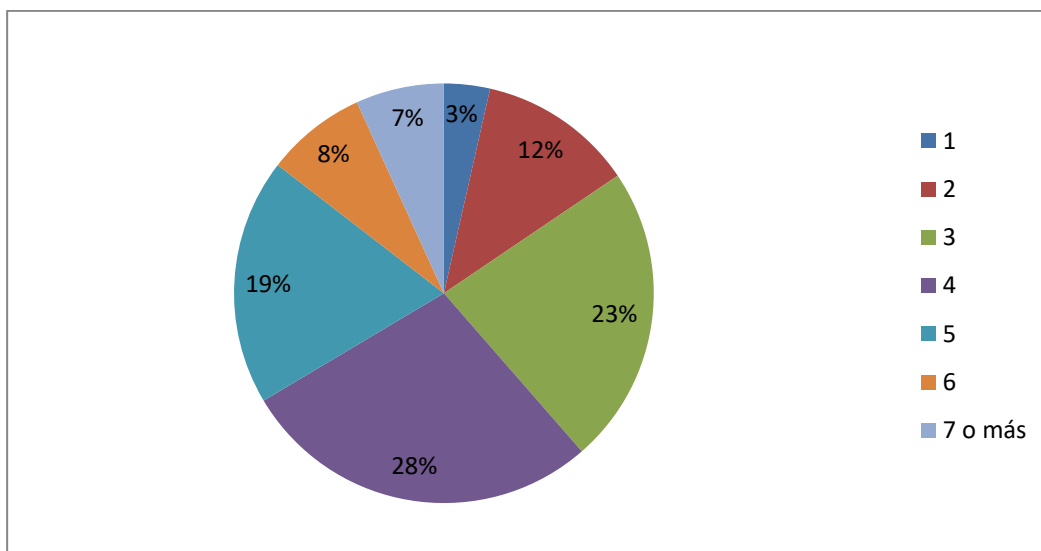


Gráfico 8 Composición del hogar de la muestra. Fuente: elaboración propia

En el 85% de los casos se trata del caso único de una ER en el mismo hogar, mientras que en el 9% de los casos hay dos personas que sufren de una ER en el mismo hogar, y un 6% declara que tres o más personas tienen una ER en su hogar (ver gráfico 9).

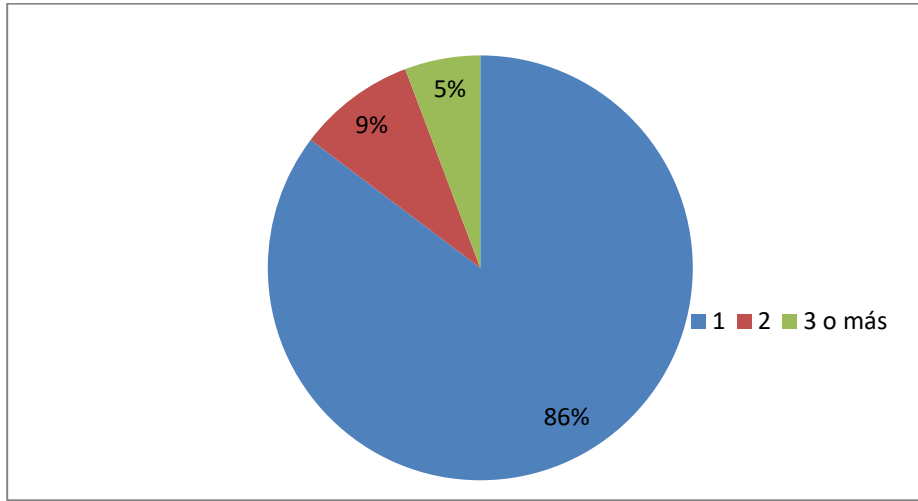


Gráfico 9 Cantidad de personas que tienen una ER en el mismo hogar. Fuente: elaboración propia

Diagnóstico

De acuerdo a los datos obtenidos en este estudio, el 90% dispone de un diagnóstico confirmado, mientras que un 7% cuenta con uno que aún no está confirmado. Por otro lado, un 2% de los participantes en este estudio indica no disponer de un diagnóstico pero estar en proceso de conseguirlo, y el 1% declara no tener posibilidades de conseguir el diagnóstico.

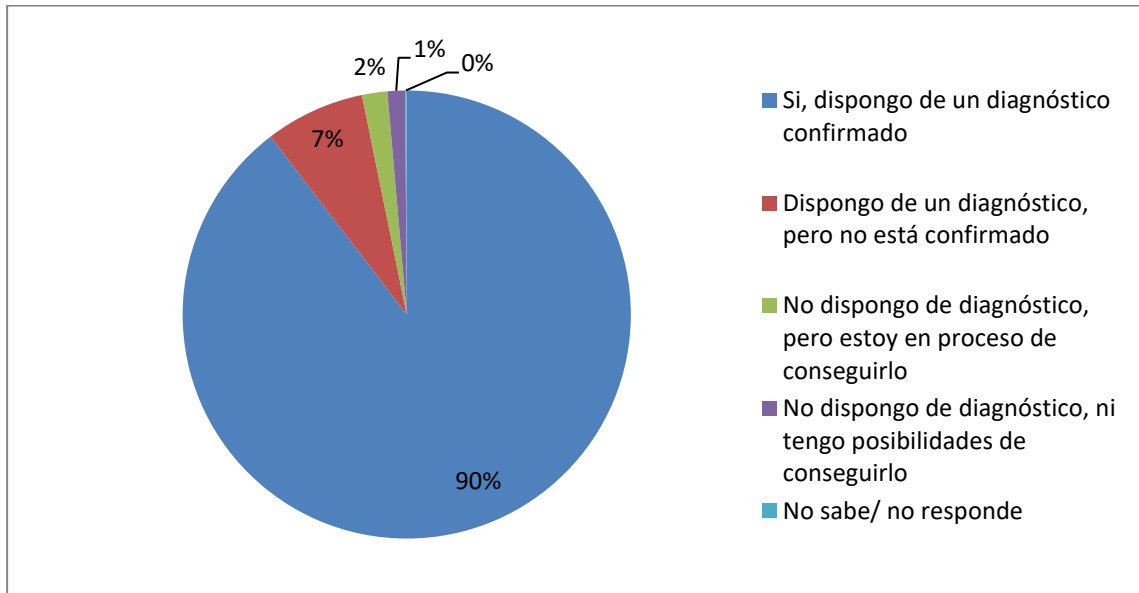


Gráfico 10 Disposición del diagnóstico. Fuente: elaboración propia

Es importante mencionar que el hecho de que la gran mayoría de los participantes de este estudio disponga de un diagnóstico confirmado podría deberse al hecho de que las personas en este estudio han sido reclutadas mediante las asociaciones con las que colabora ALIBER. Es decir, las personas que participaron en este estudio ya estaban movilizadas/sensibilizadas con respecto a su enfermedad, sobre todo mediante la participación en las entidades que representan su patología. Por lo tanto, este sesgo en el reclutamiento de los encuestados podría estar reflejado en los resultados como el acceso a y disposición del diagnóstico.

Tal y como indica el gráfico 11, casi una tercera parte de los encuestados señala haber tardado menos de un año en obtener el diagnóstico (32%). El 21% de las personas que han contestado la encuesta indica haber tardado entre 1 y 3 años en conseguirlo, y el 24% ha tardado entre 4 y 9 años.

Cabe destacar que un 20% ha sufrido una demora muy significativa para conseguir su diagnóstico, esto es, 10 o más años. Asimismo, es importante señalar que las respuestas del grupo “10 o más años” han sido muy dispares, pudiendo llegar incluso a 67 años de espera para obtener el diagnóstico.

El promedio de años, entre los que han sufrido un retraso en el diagnóstico, es de 8,9 mientras que el promedio de años que transcurren hasta obtener el diagnóstico entre el total de la muestra es de 5,9 años. El 3% que no contestó esta pregunta corresponde a personas sin diagnóstico.

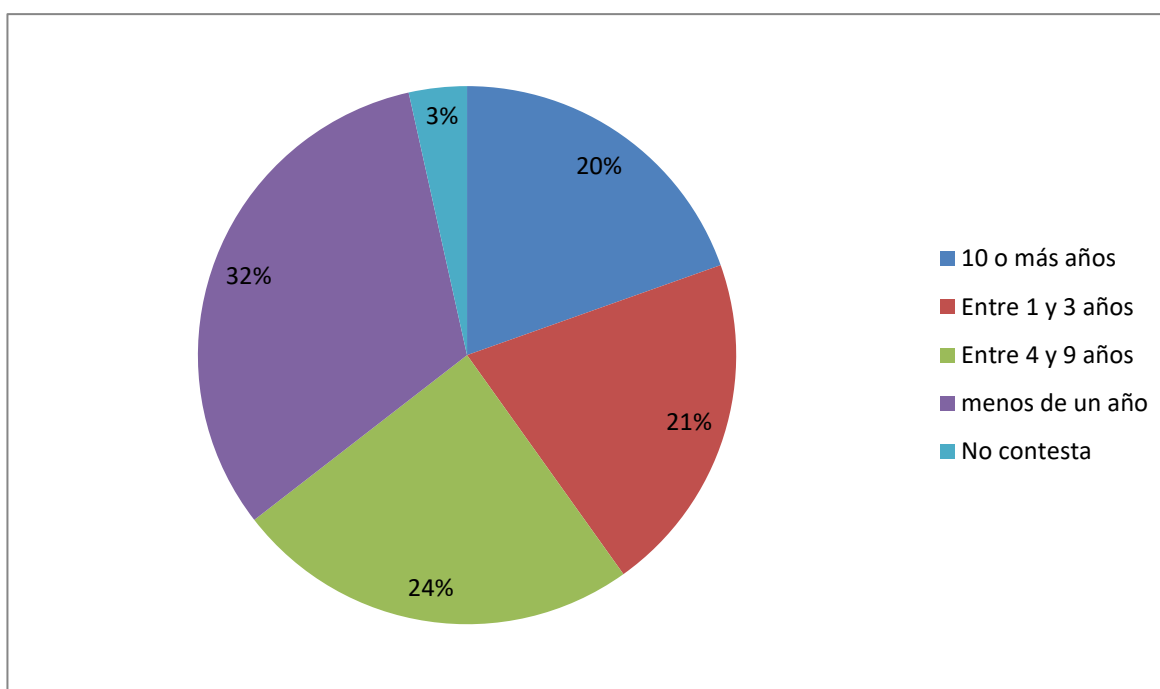


Gráfico 11 Demora del diagnóstico (en años). Fuente: elaboración propia

Analizando los datos de la disposición del diagnóstico según los años que las personas tardaron en conseguirlo, se observa que entre los que tienen el diagnóstico ya confirmado, una tercera parte lo consiguió en menos de un año, mientras que el 66% sufrió una

demora de al menos un año. Por otro lado, entre los que tienen un diagnóstico no confirmado, solamente un 27% tardó menos de un año en conseguirlo, habiendo un 72% que sufrió una demora de un año o más.

Tabla 3.6 Disposición del diagnóstico según años de demora del diagnóstico

Disposición del diagnóstico	Demora del diagnóstico					
	Menos de 1 año	Entre 1 y 3 años	Entre 4 y 9 años	10 años o más	No contesta	Total (N)
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	27%	28%	20%	24%	1%	130
No dispongo de diagnóstico, ni tengo posibilidades de conseguirlo	0%	0%	0%	0%	100%	23
No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo	0%	0%	0%	0%	100%	33
Si, dispongo de un diagnóstico confirmado	34%	20%	26%	20%	0%	162 1
Total (N)	579	372	441	354	61	180 7 ¹³

Fuente: elaboración propia¹⁴

Al examinar la demora del diagnóstico por grupos etarios, se puede observar que los participantes más jóvenes, entre 0 y 15 años, son los que tardaron menos tiempo en comparación con los demás grupos etarios en conseguir un diagnóstico. Concretamente, el 45% de personas de entre 0 y 15 años tardaron menos de 1 año en obtenerlo. Entre los que más tiempo se demoraron en conseguir un diagnóstico (10 o más años) han sido las personas de entre 49 y 64 años, y de 65 años o más - un 38% y un 35%, respectivamente.

Tabla 3.7 Demora del diagnóstico según los rangos etarios de los participantes

Demora del	Rangos etarios de los encuestados					Total (N)
	0-	16-	32-48	49-64	65 y más	

¹³ El total general es levemente inferior debido a dos casos que no contestaron la pregunta sobre el diagnóstico

¹⁴ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

diagnóstico	15	31				
Menos de un año	45 %	29%	27%	21%	21%	575
Entre 1 y 3 años	28 %	16%	19%	15%	16%	371
Entre 4 y 9 años	23 %	27%	25%	26%	28%	434
10 o más años	4%	28%	28%	38%	35%	350
Total (N)	678	350	397	225	80	1730 ¹⁵

Fuente: elaboración propia¹⁶

En cuanto al impacto que la enfermedad rara ha tenido en la salud y la vida diaria de la persona, se observa que casi dos terceras partes de los participantes de este estudio han notado un impacto alto en sus vidas debido a la ER (61%), una tercera parte indica que el impacto ha sido moderado (31%), mientras que para un 7% el impacto ha sido bajo. Solamente un 1% de los participantes indica no haber notado ningún impacto en su salud y la vida diaria debido a la enfermedad.

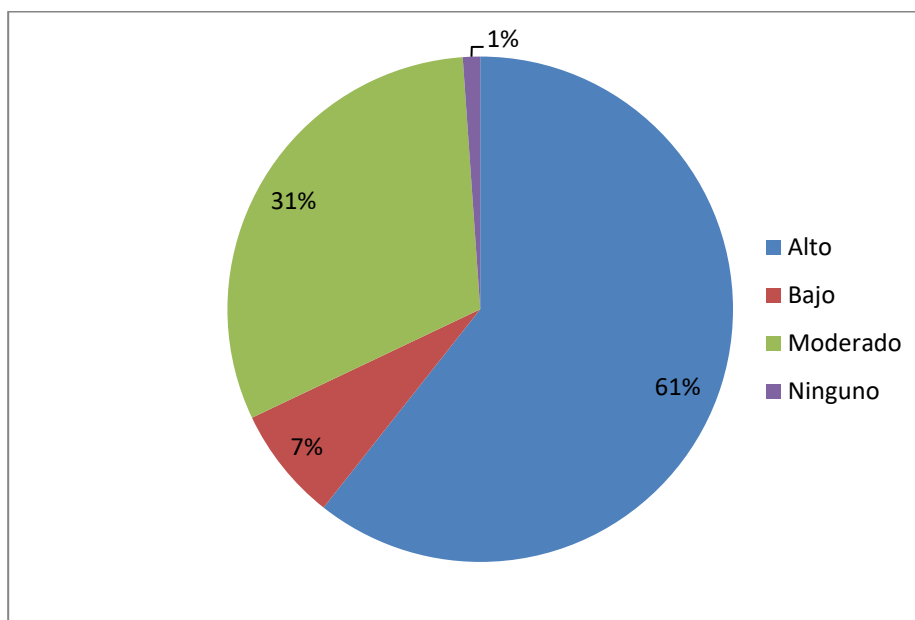


Gráfico 12 Impacto de la ER en la salud y la vida diaria de la persona. Fuente: elaboración propia

Se hace relevante analizar cómo ese impacto de la ER ha sido determinado por la demora del diagnóstico. Tal y como se aprecia en la tabla 3.8, existe una relación entre los años de demora y el impacto que la ER tuvo en la vida de la persona afectada. Así pues, se observa que el impacto fue alto para un 55% de las personas que tardaron menos de un

¹⁵ El total excluye los casos sin diagnóstico y los que no contestaron alguna de las dos preguntas

¹⁶ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

año en obtener su diagnóstico, mientras que esta cifra incrementa hasta un 65% para las personas que tardaron 10 o más años en obtenerlo.

En definitiva, los datos muestran que los más afectados por el impacto de la ER en la salud y la vida diaria son los que tardaron más de cuatro años en ser diagnosticados.

Tabla 3.8 Nivel de impacto de la ER según la demora del diagnóstico

Demora del diagnóstico	Nivel de Impacto de la ER en la salud y la vida diaria				Total (N)
	Alto	Moderado	Bajo	Ninguno	
Menos de un año	55%	33%	11%	1%	579
Entre 1 y 3 años	58%	34%	7%	2%	372
Entre 4 y 9 años	69%	27%	4%	1%	441
10 o más años	65%	29%	5%	1%	354
No contesta	52%	38%	8%	2%	63
Total (N)	109 7	560	132	20	1809

Fuente: elaboración propia¹⁷

Desde una perspectiva de género, se han observado solo diferencias menores entre ambos géneros en cuanto al impacto de la ER que, además, no son estadísticamente significativas (ver gráfico 13).

Asimismo, el análisis del cruce entre los rangos etarios de las personas afectadas por una ER y el impacto que ésta tiene en su vida diaria muestra que dicho impacto va en aumento al incrementar la edad de los participantes, siendo los adultos mayores los que perciben el impacto más alto de la enfermedad (70%).

¹⁷ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

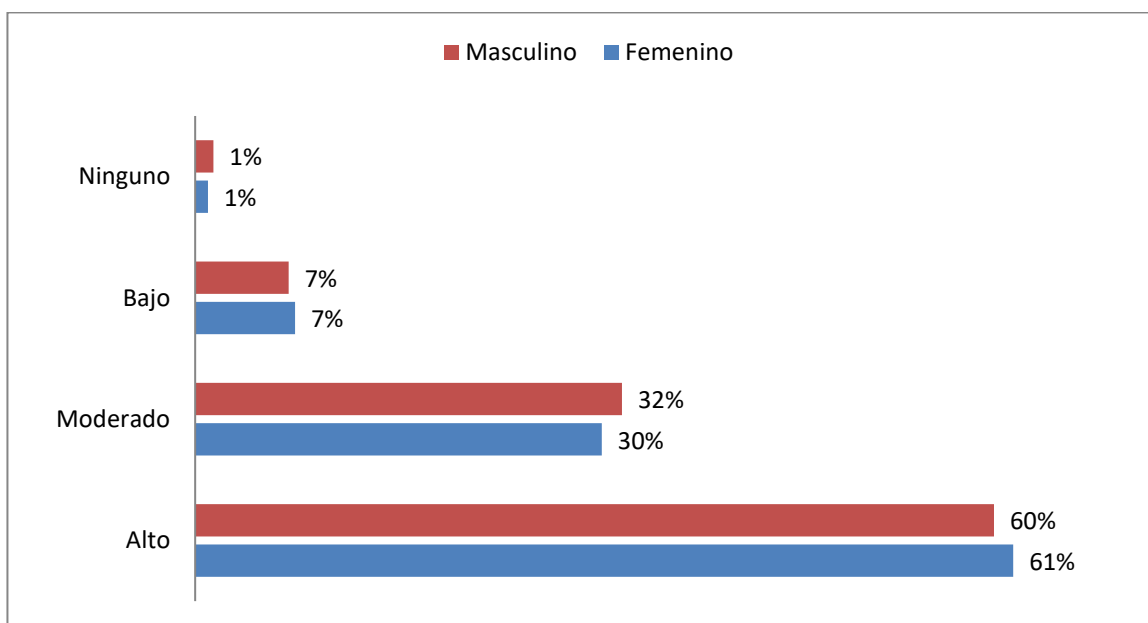


Gráfico 13 Impacto de la ER según género. Fuente: elaboración propia

Tabla 3.9 Nivel de impacto de la ER según los rangos de edad

Impacto de la ER	Rangos de edad					Total (N)
	0-15	16-31	32-48	49-64	65 y más	
Alto	55%	60%	65%	69%	70%	1086
Moderado	34%	33%	29%	28%	23%	557
Bajo	10%	6%	6%	3%	6%	130
Ninguno	1%	1%	1%	0%	1%	20
Total (N)	704	362	410	231	86	1793

Fuente: elaboración propia¹⁸

Al examinar lo que se tarda en obtener el diagnóstico en diferentes países latinoamericanos que participaron en este estudio, concretamente en los países con las muestras más grandes, se puede señalar que en Argentina, Chile, Colombia y Venezuela más de una tercera parte de los encuestados tarda menos de un año en conseguirlo,

¹⁸ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

mientras que este porcentaje desciende al 30% en el caso de México. Por otro lado, en Ecuador la demora más habitual es entre uno y tres años. La situación es más alarmante en Paraguay, donde más de la mitad de los participantes (52%) indicó que el proceso de obtener un diagnóstico se demora entre cuatro y nueve años.

Tabla 3.10 Demora del diagnóstico según país

Demora del diagnóstico					
País	Menos de un año	Entre 1 y 3 años	Entre 4 y 9 años	10 o más años	Total (N)
Argentina	36%	22%	20%	21%	314
Belice	0%	0%	100%	0%	1
Bolivia	34%	29%	17%	20%	35
Brasil	26%	29%	24%	21%	42
Chile	36%	18%	28%	17%	103
Colombia	38%	23%	22%	17%	355
Costa Rica	36%	18%	23%	23%	22
Ecuador	25%	34%	20%	21%	111
El Salvador	40%	40%	20%	0%	5
Guatemala	30%	33%	15%	22%	27
Honduras	67%	0%	33%	0%	3
México	30%	25%	30%	15%	185
Nicaragua	100%	0%	0%	0%	1
Panamá	30%	30%	18%	23%	40
Paraguay	13%	8%	52%	26%	193
Perú	52%	15%	20%	14%	96
Puerto Rico	100%	0%	0%	0%	1
República Dominicana	35%	12%	24%	29%	17
Uruguay	26%	19%	28%	28%	43

Venezuela	40%	20%	14%	26%	152
Total (N)	579	372	441	354	1746 ¹⁹

Fuente: elaboración propia²⁰

Sin lugar a dudas, el tiempo que una persona tarda en todo el proceso hasta llegar a obtener un diagnóstico correcto produce una serie de consecuencias en los diferentes ámbitos de su vida diaria. El gráfico 14 muestra que la consecuencia más común identificada por los participantes se refiere al agravamiento de la enfermedad (con un 36%), seguido de no haber recibido apoyo y/o tratamiento (un 35%). En menor medida también se identificó haber recibido tratamiento inadecuado (un 24%) y, por último, la necesidad de atención psicológica (un 15%).

Asimismo, los participantes podían explicitar otras consecuencias que han sufrido debido a la ER en una pregunta abierta. Es importante señalar algunas de las respuestas que muestran el impacto del retraso del diagnóstico en diferentes áreas de sus vidas:

- “Fallecen dos familiares sin tratamiento”
- “Muchas trabas para las autorizaciones de los medicamentos y rehabilitación”
- “Dificultades de acceso, dificultades para concluir carrera universitaria y familiares, sociales, económicos”
- “Pérdida de empleo”

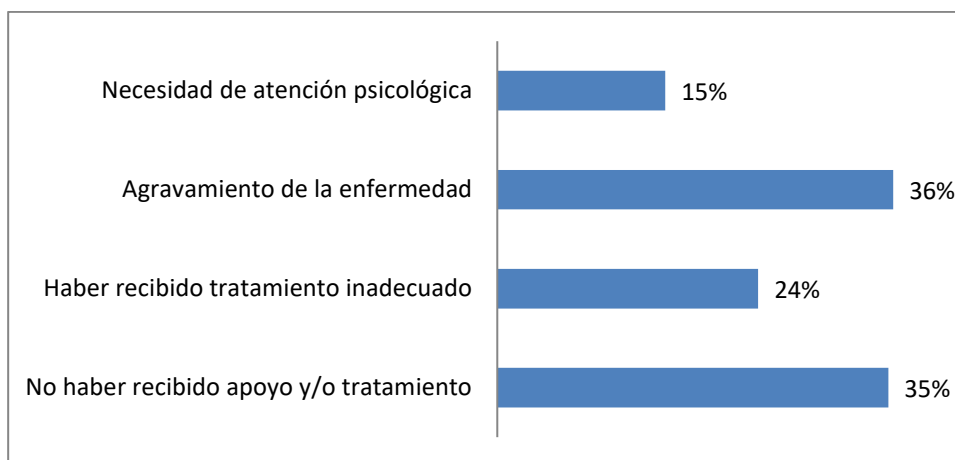


Gráfico 14 Consecuencias por el retraso del diagnóstico. Fuente: elaboración propia²¹

¹⁹ El total general aquí es levemente inferior debido a las no respuestas a la pregunta referente a la demora que corresponden a las personas sin diagnóstico

²⁰ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

²¹ Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

Analizando dichas consecuencias según género²², cabe destacar que el 37% de las mujeres que participaron en este estudio señala no haber recibido apoyo y/o tratamiento, frente al 33% de los hombres. El 25% de las mujeres han recibido un tratamiento inadecuado frente al 21% de los hombres. El agravamiento de la enfermedad también afectó en mayor medida a las mujeres que a los hombres (39% frente al 31%). Por último, la atención psicológica fue necesitada en menor medida tanto por las mujeres como por los hombres, con un 16% y 14%, respectivamente. En definitiva, las mujeres han sido afectadas por las consecuencias negativas del retraso del diagnóstico en mayor medida que los hombres.

Tabla 3.11 Consecuencias del retraso del diagnóstico según género

Consecuencias del retraso del diagnóstico	Género	
	Mujeres	Hombres
No haber recibido apoyo y/o tratamiento	37%	33%
Haber recibido un tratamiento inadecuado	25%	21%
Agravamiento de la enfermedad	39%	31%
Necesidad de atención psicológica	16%	14%
Total (N)	1151	658

Fuente: elaboración propia²³

Asimismo, observando los grupos de patologías más representadas en este estudio (tabla 3.12), se puede destacar que:

- No haber recibido apoyo y/o tratamiento es una de las consecuencias más comunes entre los que sufren de enfermedades de la sangre, de enfermedades del sistema nervioso, de enfermedades endocrinas, y de malformaciones congénitas. También destaca esta consecuencia negativa entre las personas que no cuentan con un diagnóstico.
- Haber recibido tratamiento inapropiado destaca entre los que no tienen un diagnóstico, así como entre los que padecen de enfermedades de la sangre.
- El agravamiento de la enfermedad ha sido mencionado en gran medida por personas con enfermedades del aparato circulatorio, enfermedades del aparato musculoesquelético, y personas sin diagnóstico.

²² Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta

²³ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

- La necesidad psicológica, aunque identificada en mucha menor medida en comparación con las demás, también resalta entre personas que no poseen un diagnóstico, y en menor medida entre las personas con enfermedades del sistema nervioso.

Tabla 3.12 Consecuencias del retraso del diagnóstico según grupo de patologías

Consecuencias del retraso del diagnóstico					
Grupo de patologías	No haber recibido apoyo y/o tratamiento	Haber recibido tratamiento inapropiado	Agravamiento de la enfermedad	Necesidad psicológica	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	0%	0%	33%	0%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	0%	0%	50%	0%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	17%	8%	67%	17%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	38%	34%	32%	12%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	22%	14%	54%	10%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	29%	29%	41%	12%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	22%	19%	49%	7%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	31%	0%	38%	0%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	14%	14%	27%	23%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	39%	25%	31%	20%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS,	39%	20%	35%	14%	464

NUTRICIONALES Y METABÓLICAS					
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	39%	29%	27%	19%	439
NEOPLASIAS	34%	28%	24%	3%	29
SIN DIAGNÓSTICO	55%	38%	52%	30%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	67%	33%	0%	67%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	58%	26%	21%	32%	19
Total (N)	640	427	648	275	1809

Fuente: elaboración propia²⁴

Impacto de la er en los ámbitos socio-familiar, laboral y psico-emocional

El estudio ENSERio LATAM también pretende evaluar la inclusión y participación socio-familiar de las personas afectadas por una ER, más allá de las necesidades sanitarias.

Por lo tanto, en este capítulo se presentan los datos en relación con el impacto de la enfermedad sobre la vida laboral, educativa y socio-familiar de los afectados. Concretamente, se puede distinguir entre dos dimensiones: las actividades cotidianas de la persona (ej. laborales, educativas) por un lado, y los vínculos socio-familiares por otro lado.

Se ha preguntado a los participantes si, como consecuencia de la enfermedad, ellos han visto imposibilitado el desarrollo de sus actividades de la vida diaria, estudios o trabajo. Tal y como se refleja en el gráfico 15, más de la mitad de los encuestados indicó que esto sucedía frecuentemente o casi siempre (28% y 27%, respectivamente), mientras que otra importante parte de la muestra indicó que esto sucedía algunas veces (31%), y solamente 14% respondió que no sucedía casi nunca.

²⁴ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

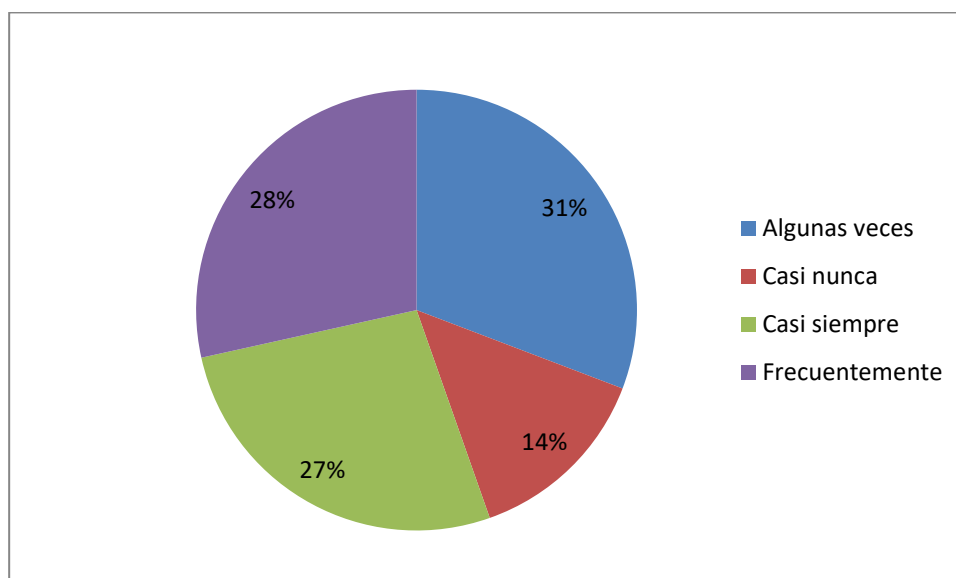


Gráfico 15 Imposibilidad de desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar debido a la ER. Fuente: elaboración propia

Dicho impacto negativo en el desarrollo de las actividades de la vida diaria está estrechamente relacionado con la hospitalización de las personas durante los dos últimos años. La siguiente tabla refleja que entre personas que más han notado el impacto en su cotidianidad, la hospitalización también ha sido más frecuente. Así, se observa que entre los que indicaron que como consecuencia de la enfermedad **casi siempre** ha habido periodos en los que no han podido desarrollar actividades de su vida diaria, trabajar o estudiar, más de la mitad han estado hospitalizados en los últimos dos años. Por otro lado, entre los que indicaron no notar dicho impacto **casi nunca**, solamente una quinta parte ha estado hospitalizada.

Tabla 3.13 Impacto de la ER en la vida cotidiana según si la persona ha estado hospitalizada

Impacto en la vida cotidiana	Hospitalización en los últimos años		
	No	Si	Total (N)
Casi siempre	49,5%	50,5%	487
Frecuentemente	55,4%	44,6%	515
Algunas veces	70,6%	29,4%	557
Casi nunca	80,4%	19,6%	250
Total (N)	1120	689	1809

Fuente: elaboración propia²⁵

Cabe destacar que, tal y como indica el gráfico 16, de las 689 personas hospitalizadas debido a la enfermedad en los últimos dos años, el 51% lo ha estado una o dos veces. De igual manera destaca que el 10% de personas que tuvo experiencia de hospitalización a

²⁵ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

lo largo de los últimos dos años, ha sido hospitalizado siete o más veces, lo que sin duda ha interrumpido el desarrollo habitual de las actividades de su vida diaria.

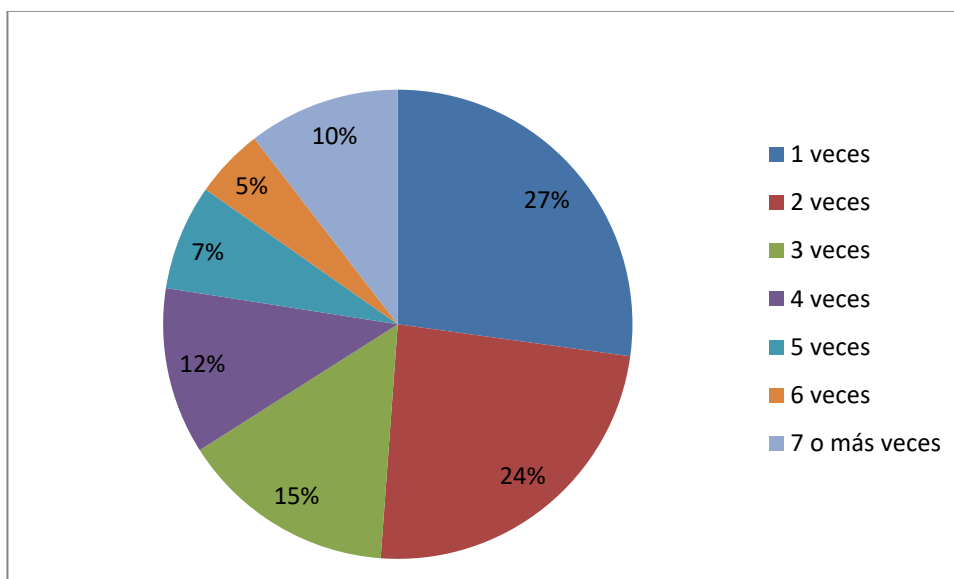


Gráfico 16 Número de hospitalizaciones en los últimos dos años. Fuente: elaboración propia

Siguiendo la misma línea de discusión sobre el impacto de la ER en el ámbito profesional de las personas afectadas por una ER, la encuesta también preguntó sobre el impacto de ésta en su desarrollo laboral y educativo.

Los resultados indican que el 50% del total de los encuestados notó mucho la disminución de sus ingresos debido a la enfermedad; para el 48%, la ER limitó mucho las oportunidades de tener un trabajo, mientras que para el 42% llevó en gran medida a reducir o detener la actividad laboral, y para el 40% limitó mucho que fuera promovido.

También cabe mencionar que para el 39% de los participantes la ER limitó mucho sus elecciones profesionales, y a casi una tercera parte de los encuestados le impidió en gran medida tener acceso a un mayor nivel educativo.

Se les consultó también si a causa de la ER las personas han tenido más oportunidades laborales, sin embargo, más de la mitad (el 58%) eligió “nada” como respuesta a esta pregunta.

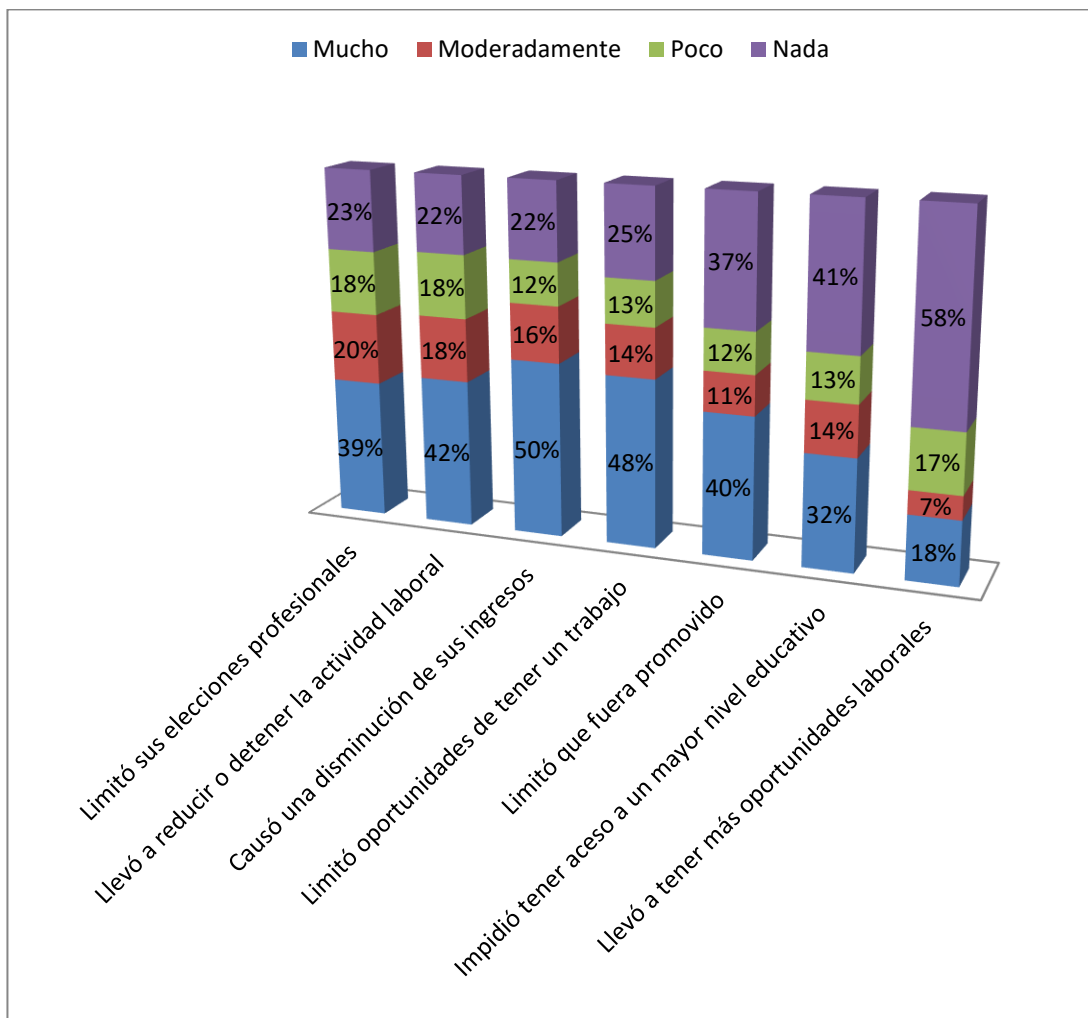


Gráfico 17 Impacto de la ER en el área profesional. Fuente: elaboración propia

Al adoptar una perspectiva de género para ver como los ámbitos laboral y educativo han sido impactados por la ER entre hombres y mujeres, se puede observar que éstas salen perjudicadas levemente en mayor medida en comparación con los hombres. La tabla 3.14 muestra que casi todas las categorías del desarrollo profesional han sido impactadas mucho o moderadamente en mayor medida entre las mujeres con ER que entre los hombres. Como ha sido de esperarse, proporcionalmente, un porcentaje mayor de hombres que de mujeres indicó que la ER no impactó para nada su desarrollo profesional.

Tabla 3.14 Impacto de la ER en la vida cotidiana según el género

		Mujer	Hombre	Total (N)
Limitó sus elecciones profesionales ²⁶	Mucho	39%	38%	704
	Moderadamente	21%	18%	356

²⁶ Las diferencias no son estadísticamente significativas

	Poco	19%	18%	338
	Nada	21%	26%	411
Llevó a reducir/detener su actividad profesional²⁷	Mucho	43%	41%	762
	Moderadamente	19%	16%	331
	Poco	18%	17%	324
	Nada	19%	26%	392
Causó disminución en los ingresos²⁸	Mucho	50%	49%	900
	Moderadamente	17%	14%	289
	Poco	13%	11%	219
	Nada	20%	27%	401
Limitó oportunidades de tener un trabajo²⁹	Mucho	49%	46%	866
	Moderadamente	15%	13%	258
	Poco	13%	12%	229
	Nada	23%	29%	456
Limitó que fuera promovido³⁰	Mucho	41%	40%	730
	Moderadamente	11%	12%	204
	Poco	12%	11%	211
	Nada	37%	37%	664
Impidió tener acceso a un mayor nivel educativo³¹	Mucho	32%	32%	576
	Moderadamente	15%	13%	262

²⁷ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 95%

²⁸ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

²⁹ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 90%

³⁰ Las diferencias no son estadísticamente significativas

³¹ Las diferencias no son estadísticamente significativas

	Poco	13%	13%	233
	Nada	40%	42%	738
Total (N)		1151	658	1809

Fuente: elaboración propia

Otra dimensión importante abordada en esta encuesta ha sido el impacto de la ER en las relaciones socio-familiares. Concretamente, se ha consultado a los participantes si debido a los síntomas de la enfermedad habían experimentado alguna de las siguientes situaciones: asilamiento de amigos/as o familiares, miembros de la familia que se sentían descuidados, tensiones dentro de la familia, divorcio/separación, o, por el contrario, fortalecimiento de los lazos familiares.

El gráfico 18 indica que una de las consecuencias de ER más nombradas entre los participantes fue positiva – el 37,3% de todos los encuestados indicó que la enfermedad causó fortalecimiento de los lazos familiares; además, 24,6% señaló que ese fortalecimiento fue amplificado por la enfermedad.

Por otro lado, respecto a las consecuencias negativas, el 48% reconoció que la ER ha causado o amplificado tensiones entre los miembros de la familia. El 39% de los participantes indicó que la enfermedad causó o amplificó aislamiento de amigos y familia. Asimismo, el 36% mencionó que algunos miembros de la familia se sentían descuidados, ya sea como causa de la ER o porque ésta lo amplificó. Por último, el 11% relacionó de alguna manera su divorcio o separación con la ER que padecen.

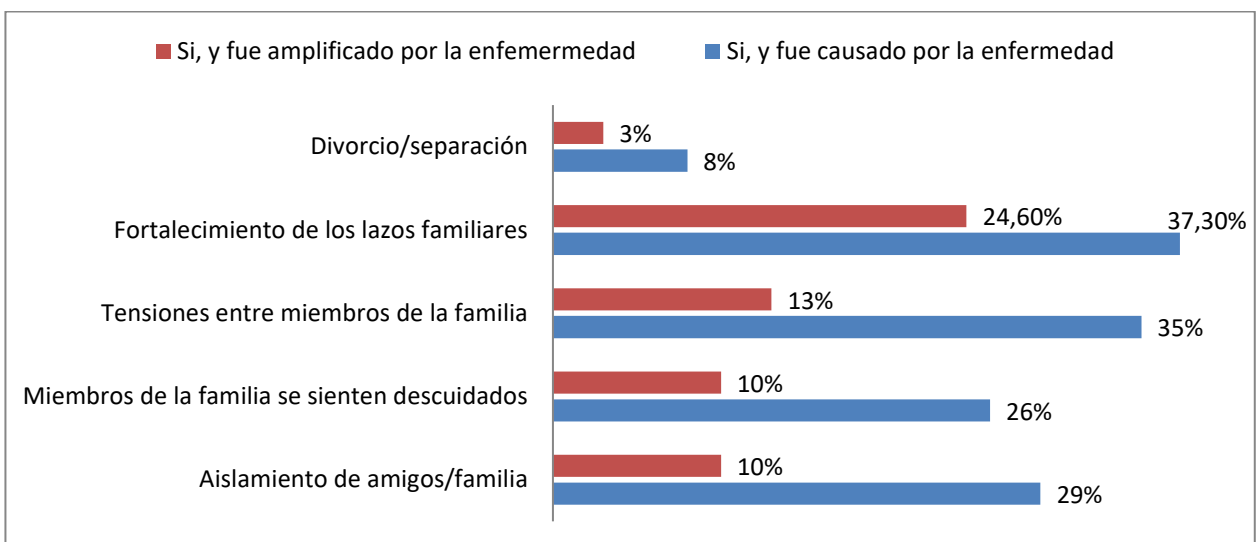


Gráfico 18 Consecuencias de ER en el ámbito socio-familiar. Fuente: elaboración propia

Con el fin de profundizar este análisis aún más, se analizó el impacto de la ER en diferentes ámbitos de las relaciones socio-familiares según la tipología CIE-10.

En cuanto al aislamiento de amigos y familia, y entre los grupos de enfermedades más representados, se puede destacar que hasta un 50% de las personas encuestadas con enfermedades nerviosas indicó que dicho aislamiento fue o bien resultado de la ER o bien

amplificado por ésta. Entre las personas que padecen enfermedades congénitas también salta a la vista que una tercera parte indicó que tal aislamiento fue causado por la ER.

Tabla 3.15 Impacto de la ER en la vida cotidiana (aislamiento de amigos y familia) según clasificación CIE-10

Clasificación CIE-10	Aislamiento de amigos y familia					Total (N)
	No	No aplica	Sí, pero la ER no fue la causa	Sí, y fue amplificado por la ER	Sí, y fue causado por la ER	
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	33%	0%	0%	33%	33%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	100%	0%	0%	0%	0%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	75%	25%	0%	0%	0%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	47%	8%	6%	6%	32%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	48%	17%	3%	9%	22%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	35%	12%	0%	6%	47%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	48%	13%	6%	6%	27%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	54%	0%	15%	8%	23%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	50%	9%	5%	5%	32%	22

ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	34%	10%	6%	15%	35%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	50%	10%	5%	11%	25%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	43%	7%	7%	11%	33%	439
NEOPLASIAS	34%	7%	0%	24%	34%	29
SIN DIAGNÓSTICO	52%	8%	3%	7%	30%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	33%	0%	0%	33%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	37%	11%	16%	5%	32%	19
Total (N)	821	180	101	182	525	1809

Fuente: elaboración propia

Entre los que indicaron que algunos miembros de la familia se sentían descuidados como consecuencia de la ER, destacan personas con enfermedades de la sangre, entre las que casi una tercera parte indicó que la ER causó ese impacto negativo. Asimismo, cabe señalar que una importante parte de encuestados con enfermedades del sistema nervioso (un 40%) y con malformaciones congénitas (un 44%) señalaron que ese sentimiento de descuido de los miembros de la familia fue amplificado o causado por la ER.

Tabla 3.16 Impacto de la ER en la vida cotidiana (miembros de la familia que se sienten descuidados) según clasificación CIE-10

Miembros de la familia que se sienten descuidados

Clasificación CIE-10	Miembros de la familia que se sienten descuidados					Total (N)
	No	No aplica	Sí, pero la ER no fue la causa	Sí, y fue amplificado por la ER	Sí, y fue causado por la ER	
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	67%	0%	0%	0%	33%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	100%	0%	0%	0%	0%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	75%	8%	8%	0%	8%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	50%	9%	2%	7%	32%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	49%	14%	3%	9%	25%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	47%	18%	0%	6%	29%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	54%	16%	5%	7%	19%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	54%	0%	15%	0%	31%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	55%	18%	0%	9%	18%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	45%	10%	5%	10%	30%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS,	54%	9%	6%	9%	22%	464

NUTRICIONALES Y METABÓLICAS						
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	45%	8%	3%	14%	30%	439
NEOPLASIAS	34%	17%	0%	17%	31%	29
SIN DIAGNÓSTICO	50%	7%	0%	10%	33%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	0%	0%	0%	67%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	47%	11%	5%	5%	32%	19
Total (N)	898	186	75	180	470	1809

Fuente: elaboración propia

En cuanto a las tensiones entre miembros de la familia, hasta un 42% de los participantes con enfermedades de la sangre indicaron que éstas fueron causadas por la ER.

También destacan personas con enfermedades del sistema nervioso, de las cuales un 58% indicó que dichas tensiones fueron amplificadas o causadas por la ER; lo mismo sucede con un 52% de encuestados con malformaciones congénitas y un 44% de personas con enfermedades endocrinas, quienes también indicaron que la ER causó o amplificó tensiones entre los miembros de la familia.

Tabla 3.17 Impacto de la ER en la vida cotidiana (tensiones entre miembros de la familia) según clasificación CIE-10

Clasificación CIE-10

Tensiones entre miembros de la familia

	No	No aplica	Sí, pero la ER no fue la causa	Sí, y fue amplificado por la ER	Sí, y fue causado por la ER	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	33%	0%	0%	33%	33%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	0%	0%	50%	0%	50%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	67%	0%	25%	0%	8%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	38%	6%	6%	8%	42%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	37%	11%	7%	6%	39%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	35%	12%	0%	18%	35%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	41%	8%	10%	9%	31%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	54%	0%	0%	8%	38%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	32%	5%	14%	9%	41%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	31%	5%	6%	19%	39%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y	43%	7%	6%	14%	30%	464

METABÓLICAS						
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	36%	4%	7%	16%	36%	439
NEOPLASIAS	34%	10%	7%	14%	34%	29
SIN DIAGNÓSTICO	35%	8%	8%	7%	42%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	0%	33%	0%	33%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	32%	16%	5%	11%	37%	19
Total (N)	693	116	132	236	632	1809

Fuente: elaboración propia

El fortalecimiento de los lazos familiares destaca como una consecuencia positiva de la ER entre los encuestados con enfermedades de la sangre y enfermedades del aparato circulatorio (un 45% en ambos grupos), así como entre los que conviven con una enfermedad del aparato musculoesquelético (un 41%).

Entre estos últimos, también ha habido un importante porcentaje de personas (un 28%) que indicaron que ese fortalecimiento fue amplificado por la ER.

Tabla 3.18 Impacto de la ER en la vida cotidiana (fortalecimiento de los lazos familiares) según clasificación CIE-10

Clasificación CIE-10	Fortalecimiento de los lazos familiares
-----------------------------	--

	No	No aplica	Sí, pero la ER no fue la causa	Sí, y fue amplificado por la ER	Sí, y fue causado por la ER	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	0%	0%	33%	0%	67%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	0%	0%	0%	0%	100%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	17%	8%	0%	8%	67%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	14%	8%	10%	23%	45%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	19%	8%	6%	22%	45%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	18%	12%	6%	24%	41%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	16%	5%	10%	28%	41%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	15%	0%	8%	23%	54%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	27%	0%	14%	14%	45%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	22%	6%	11%	26%	35%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y	20%	8%	11%	27%	34%	464

METABÓLICAS						
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	28%	5%	10%	23%	33%	439
NEOPLASIAS	10%	0%	3%	31%	55%	29
SIN DIAGNÓSTICO	33%	15%	10%	17%	25%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	0%	33%	0%	33%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	26%	5%	0%	26%	42%	19
Total (N)	388	120	179	446	676	1809

Fuente: elaboración propia

Por último, el divorcio o la separación fueron causados o amplificados por la ER en muy pocos casos, sin embargo, se podría señalar que hasta un 17% de participantes con malformaciones congénitas indicó que dicha situación fue causada o agravada por su enfermedad.

Tabla 3.19 Impacto de la ER en la vida cotidiana (divorcio o separación) según clasificación CIE-10

Clasificación CIE-10	Divorcio o separación					Total (N)
	No	No	Sí, pero la	Sí, y fue	Sí, y fue	

		aplica	ER no fue la causa	amplificado por la ER	causado por la ER	
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	67 %	33%	0%	0%	0%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	10 0%	0%	0%	0%	0%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	75 %	25%	0%	0%	0%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	68 %	22%	5%	1%	5%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	69 %	22%	2%	1%	5%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	65 %	24%	6%	0%	6%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	63 %	24%	5%	2%	7%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	69 %	15%	0%	8%	8%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	68 %	23%	5%	5%	0%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	62 %	17%	9%	3%	9%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	64 %	20%	7%	2%	6%	464

MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	60 %	13%	9%	4%	13%	439
NEOPLASIAS	62 %	24%	7%	0%	7%	29
SIN DIAGNÓSTICO	68 %	8%	2%	7%	15%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	67 %	33%	0%	0%	0%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	53 %	21%	11%	11%	5%	19
Total (N)	1152	335	119	52	151	1809

Fuente: elaboración propia

Analizando más en detalle el impacto de la enfermedad en la vida cotidiana de las personas, el gráfico 19 muestra en qué medida la enfermedad afectó algunas de las actividades básicas e instrumentales de la vida de los encuestados. Así, entre las actividades que las personas se consideran incapaces de realizar en mayor medida se encuentran el poder controlar las finanzas y realizar tareas administrativas (28%) y realizar tareas de la vida diaria, tales como tareas domésticas, comidas, entre otras (23%). Estas dos actividades son algunas de las que representan el grupo de actividades instrumentales de la vida diaria. Desarrollar una vida social también correspondería al dicho grupo, sin embargo, un porcentaje considerablemente menor indicó ser incapaz de hacerlo (6%) o tener mucha dificultad en hacerlo (14%).

En cuanto a las actividades básicas de la vida diaria, entre las que causaron más dificultad se encuentran el funcionamiento motor y sensorial (23% es incapaz o tiene mucha dificultad para hacerlo), cuidado personal (21% es incapaz o tiene mucha dificultad para hacerlo), y comunicarse con otros (20% es incapaz o tiene mucha dificultad para hacerlo). A la vez, esta última representa el mayor porcentaje de personas que indican no tener ninguna dificultad en realizarla (58%).

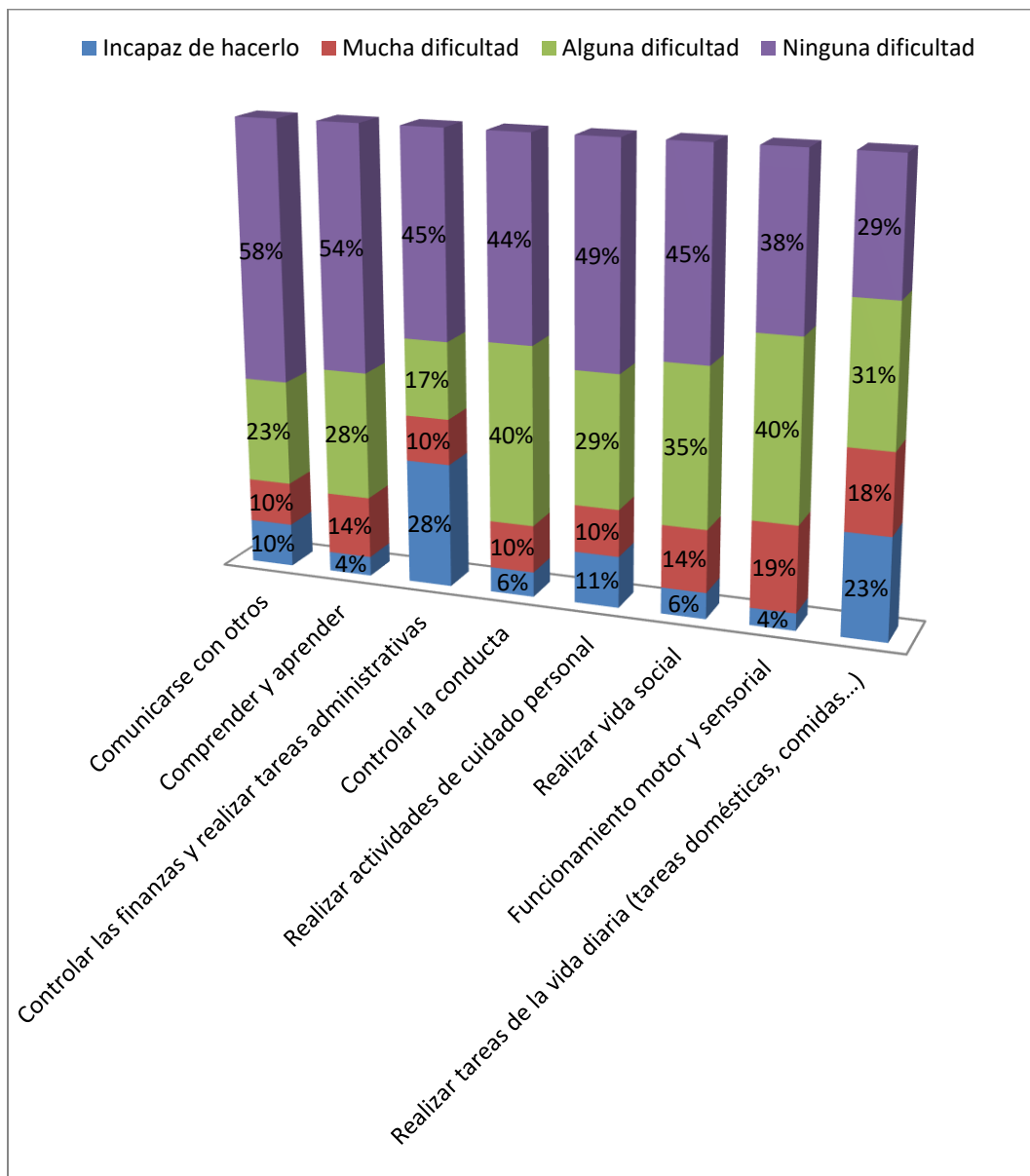


Gráfico 19 Impacto de la ER en las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria. Fuente: elaboración propia

Dichas dificultades en realizar algunas de las actividades básicas e instrumentales de la vida diaria han sido analizadas de acuerdo a los grupos de enfermedades más frecuentes de este estudio.

Concretamente, se ha analizado el porcentaje proporcional de personas que son incapaces o presentan mucha dificultad en realizar las actividades según las categorías de ER más representadas.

De este modo, se puede observar que:

- Controlar finanzas y hacer vida social son actividades más problemáticas para personas que padecen alguna enfermedad de la sangre y órganos hematopoyéticos.

- Personas con enfermedades del aparato circulatorio, así como con enfermedades del aparato musculoesquelético suelen tener más dificultad controlando finanzas y realizando tareas de vida diaria (ej. tareas domésticas, comidas, etc.).
- Si bien las actividades anteriores (controlar finanzas y realizar tareas de vida diaria) también destacan por suponer mucha dificultad para personas de otros grupos de enfermedades (enfermedades del sistema nervioso, endocrinas, y malformaciones congénitas), éstas además se caracterizan por tener un elevado número de personas que encuentran mucha dificultad en otro tipo de actividades.
- Entre las enfermedades del sistema nervioso destacan por su alto porcentaje de incapacidad o dificultad de realizar el cuidado personal (46%), y funcionamiento motor y sensorial (45%).
- Entre las malformaciones congénitas, aparte de mucha dificultad presentada en control de finanzas y tareas de vida diaria, también resalta el elevado porcentaje de personas con mucha dificultad para comprender y aprender (33%) y por el funcionamiento motor y sensorial (31%).

En definitiva, personas con enfermedades del sistema nervioso, malformaciones congénitas, y enfermedades endocrinas, son las que indican mayor nivel de incapacidad o dificultad en realizar diferentes actividades básicas e instrumentales de la vida diaria.

Tabla 3.15 Actividades más difíciles de realizar según el grupo de enfermedad

Es incapaz o presenta mucha dificultad para realizar las siguientes actividades									
Grupo de enfermedad rara	Comunicarse con otros	Comprender y aprender	Controlar finanzas	Controlar la conducta	Cuidado personal	Vida social	Funcionamiento motor y sensorial	Tareas de vida diaria	Total (N)
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	9%	6%	13%	8%	6%	13%	6%	12%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	7%	2%	40%	10%	5%	9%	8%	50%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO	4%	2%	29%	7%	7%	8%	12%	42%	241

MUSCULOESQUE LÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO									
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	32%	24%	47%	28%	46%	35 %	45%	59%	23 1
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	17%	15%	28%	13%	18%	16 %	19%	27%	46 4
MALFORMACION ES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	27%	33%	53%	22%	29%	25 %	31%	50%	43 9

Fuente: elaboración propia³²

Además del impacto que una ER puede tener en el desarrollo profesional de las personas y sus relaciones socio-familiares, ésta también supone una carga emocional y psicológica, dado que el gran desconocimiento existente sobre las enfermedades raras produce en muchos casos ansiedad, angustia, estrés y depresión. Por lo tanto, el estudio trató de indagar en el impacto de la enfermedad sobre el bienestar psico-emocional de los participantes.

Según los datos de la encuesta, una tercera parte de la muestra afirma tanto haberse sentido infeliz o deprimido, como haber sentido que no podía sobreponerse a sus problemas, algunas veces en las últimas cuatro semanas (el 33% en ambos casos). Además, el 17% de los encuestados indica haberse sentido deprimido frecuentemente y el 13% afirma haber sentido que no podía sobreponerse a sus problemas frecuentemente (ver gráfico 20).

³² Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

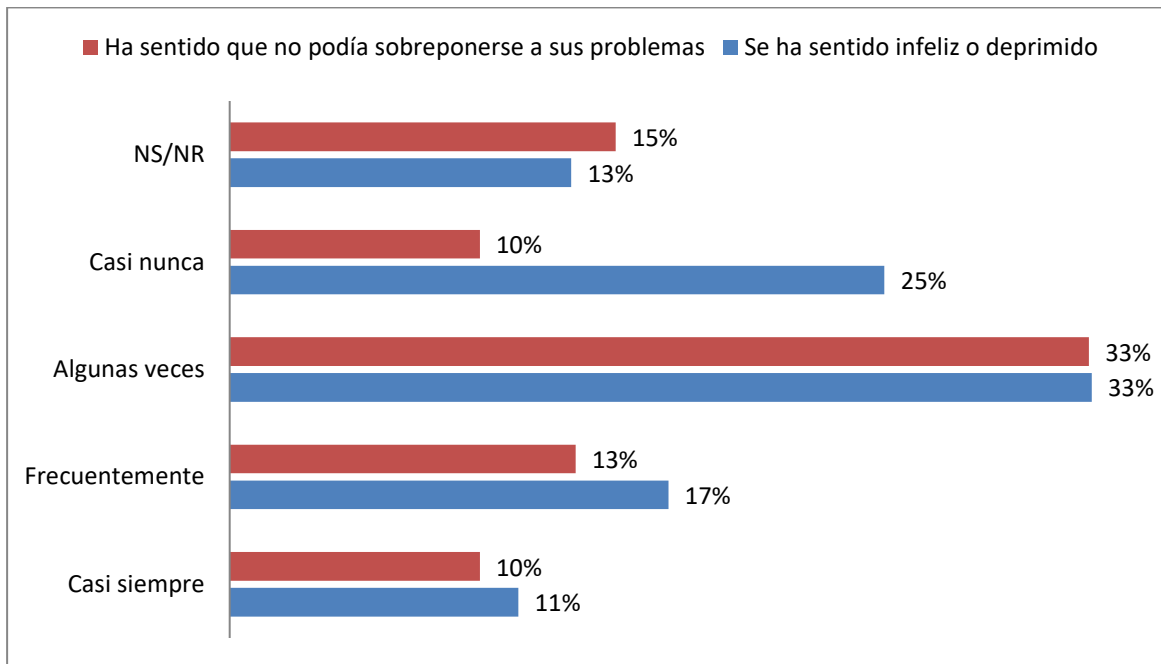


Gráfico 20 Impacto de la ER en el estado psico-emocional de las personas. Fuente: elaboración propia

Analizando los datos de acuerdo al género de los participantes, se puede observar que las mujeres presentan peores índices de bienestar psico-emocional en comparación con los hombres. Específicamente, el 33% de todas las mujeres de la muestra indicó haberse sentido infeliz o deprimida casi siempre o frecuentemente, mientras que este porcentaje baja al 20% en el caso de los hombres (ver gráfico 21).

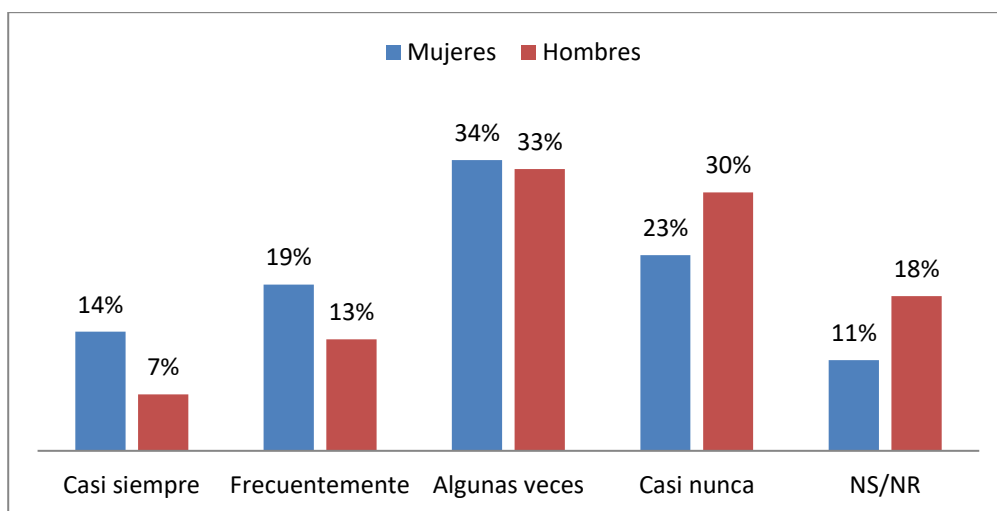


Gráfico 21 Haberse sentido infeliz/deprimido según el género. Fuente: elaboración propia³³

³³ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

En cuanto a la sensación en las últimas semanas de no poder sobreponerse a los problemas, el 26% de las mujeres encuestadas manifestó haberse sentido de esta manera casi siempre o frecuentemente, frente al 17% de los hombres (ver gráfico 22).

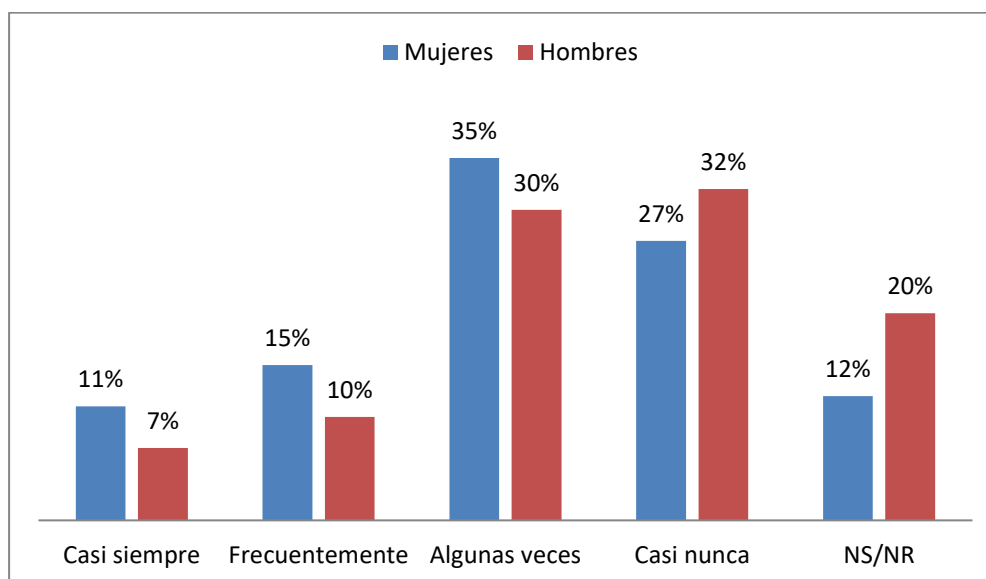


Gráfico 22 Haber sentido no poder sobreponerse a sus problemas según el género.
Fuente: elaboración propia³⁴

Asimismo, el impacto psico-emocional que la ER tiene sobre la persona que la padece se analizó según la clasificación de las patologías CIE-10.

En las siguientes tablas destacan los grupos de patologías del aparato circulatorio y del aparato musculoesquelético, presentando porcentajes considerablemente más elevados en lo referente al sentimiento de la depresión y de no poder sobreponerse a sus problemas en comparación con otras enfermedades más representadas en este estudio.

Concretamente, un 44% de los encuestados con enfermedades del aparato circulatorio indicaron haberse sentido infeliz o deprimido, y un 38% no haber podido sobreponerse a sus problemas frecuentemente o casi siempre. Un porcentaje muy similar corresponde a personas con enfermedades del aparato musculoesquelético, con un 47% que señaló haberse sentido infeliz o deprimido y un 39% no haber podido sobreponerse a sus problemas frecuentemente o casi siempre.

³⁴ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

Tabla 3.16 Haberse sentido infeliz o deprimido según el grupo de enfermedad

Clasificación CIE-10	Se ha sentido infeliz o deprimido					
	Casi nunca	Algunas veces	Frecuente mente	Casi siempre	NS/NR	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	0%	33%	0%	0%	67%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	0%	0%	0%	0%	100%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	0%	33%	8%	50%	8%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	30%	41%	13%	6%	10%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	16%	25%	25%	19%	15%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	24%	47%	6%	18%	6%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	9%	32%	26%	21%	12%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	23%	46%	8%	15%	8%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	32%	9%	36%	18%	5%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	20%	40%	13%	12%	15%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	28%	36%	17%	8%	12%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS	36%	30%	15%	6%	13%	439

CROMOSÓMICAS						
NEOPLASIAS	28%	31%	10%	14%	17%	29
SIN DIAGNÓSTICO	20%	35%	13%	13%	18%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	0%	0%	0%	67%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	42%	16%	5%	0%	37%	19
Total (N)	458	603	307	202	239	1809

Fuente: elaboración propia

Tabla 3.22 Haber sentido no poder sobreponerse a sus problemas según el grupo de enfermedad

Clasificación CIE-10	No puede sobreponerse a sus problemas					
	Casi nunca	Algunas veces	Frecuente mente	Casi siempre	NS/NR	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	33%	0%	0%	0%	67%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	0%	0%	0%	0%	100%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	8%	17%	33%	33%	8%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	35%	34%	9%	7%	14%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	17%	27%	22%	16%	18%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	29%	29%	18%	18%	6%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	15%	34%	19%	20%	13%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	31%	31%	15%	23%	0%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	32%	27%	18%	14%	9%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	23%	38%	14%	8%	16%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	33%	35%	13%	6%	13%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS	37%	32%	9%	6%	15%	439

CROMOSÓMICAS						
NEOPLASIAS	34%	28%	14%	7%	17%	29
SIN DIAGNÓSTICO	28%	38%	12%	8%	13%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS BAJO OTRO CONCEPTO	33%	0%	0%	0%	67%	3
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	26%	16%	11%	5%	42%	19
Total (N)	521	601	242	175	270	1809

Fuente: elaboración propia

Costos asociados a la enfermedad rara

Vivir con una enfermedad rara en muchos casos supone una importante carga económica que las familias tienen que afrontar, y que impacta la economía familiar de manera importante. Teniendo en cuenta que una enfermedad rara también incide de forma negativa en el desarrollo académico y profesional de la persona afectada, tal y como se mostró en el capítulo anterior, los costos asociados a la enfermedad y la posible disminución de ingresos puede suponer un desafío importante para toda la familia.

Esto es especialmente relevante en la región de América Latina, donde los sistemas de protección social que promuevan derechos económicos y sociales son muy débiles o prácticamente inexistentes, habiendo altos índices de pobreza extrema y desigualdad socio-económica.

Debido al hecho de que el presente estudio se llevó a cabo en más de 20 países latinoamericanos, no se les preguntó a los encuestados ni por los ingresos de la persona afectada, ni por los ingresos de la unidad familiar, porque la variedad de países y sus respectivos niveles de desarrollo socio-económico impide crear una imagen global del impacto de la ER en la economía familiar. Sin embargo, se les consultó a los participantes acerca de su percepción del impacto de los gastos relacionados con ER, y el nivel de dificultad para asumirlo en la unidad familiar.

Por lo tanto, este capítulo va a analizar, en primer lugar, los tipos de costos derivados de la ER, y si la persona afectada o su familia tiene que cubrirlos por su cuenta; en segundo lugar, el nivel de implicación de la Seguridad Social para cubrir los costos derivados de la enfermedad; y finalmente los aspectos que suponen mayor gasto para el presupuesto familiar.

Tal y como indican los datos de la muestra, entre los costos derivados de la ER y que en mayor medida están cubiertos por el sistema de salud u otra entidad se encuentran admisiones en hospitales, tratamientos y medicación, pruebas y evaluaciones, y citas con profesionales de salud. Por otro lado, los costos que más desafíos suponen para las familias, al indicar que es difícil de cubrirlos o no pueden pagarlos, están asociados con los tratamientos y medicación, servicios de transporte, pruebas y evaluaciones, dietas especiales, citas con profesionales de salud, terapias de rehabilitación, y respiro familiar. En términos generales, la gran mayoría de los costos derivados de la ER supone una dificultad importante para las familias de los afectados (ver tabla 3.23). Es importante señalar que debido a los diferentes sistemas de cobertura de salud, existen diferencias sustanciales entre algunos países de la muestra.

Tabla 3.23 Cobertura de costos derivados de ER

Entre los siguientes costos, derivados de la enfermedad rara, indique si están al menos parcialmente cubiertos por usted o su familia					
	No, y no me preocupa	No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	Si, y es difícil de cubrir	Si, y no puedo pagarlo	Si, y puedo cubrirlo
Tratamientos y medicación	2%	41%	35%	15%	7%
Servicios de transporte	11%	10%	40%	10%	29%
Admisiones en hospitales	4%	49%	28%	11%	8%
Pruebas y evaluaciones	3%	41%	33%	13%	9%
Dieta especial	21%	8%	35%	12%	24%
Citas con profesionales de salud	2%	41%	33%	12%	11%
Terapias de rehabilitación	13%	33%	28%	17%	8%
Ayuda en el hogar	37%	8%	18%	29%	8%
Dispositivos e inversiones	46%	13%	19%	16%	7%

Respiro familiar	39%	6%	20%	29%	7%
-------------------------	-----	----	-----	-----	----

Fuente: elaboración propia

Asimismo, la encuesta consultó en qué medida la Seguridad Social u otro organismo público o privado se hace cargo de algunos costos importantes, como por ejemplo los medicamentos y/u otros productos de salud que la persona con enfermedad rara necesita. En este sentido, cabe destacar que más de una tercera parte de los encuestados (el 36%) indica que la Seguridad Social no cubre ninguno de los productos que la persona con ER necesita. Otra importante parte (el 33%) señala que algunos productos están cubiertos totalmente y otros parcialmente por la Seguridad Social. Solamente el 14% de la muestra tiene la totalidad del costo de todos los productos cubierta por la Seguridad Social (ver gráfico 23).

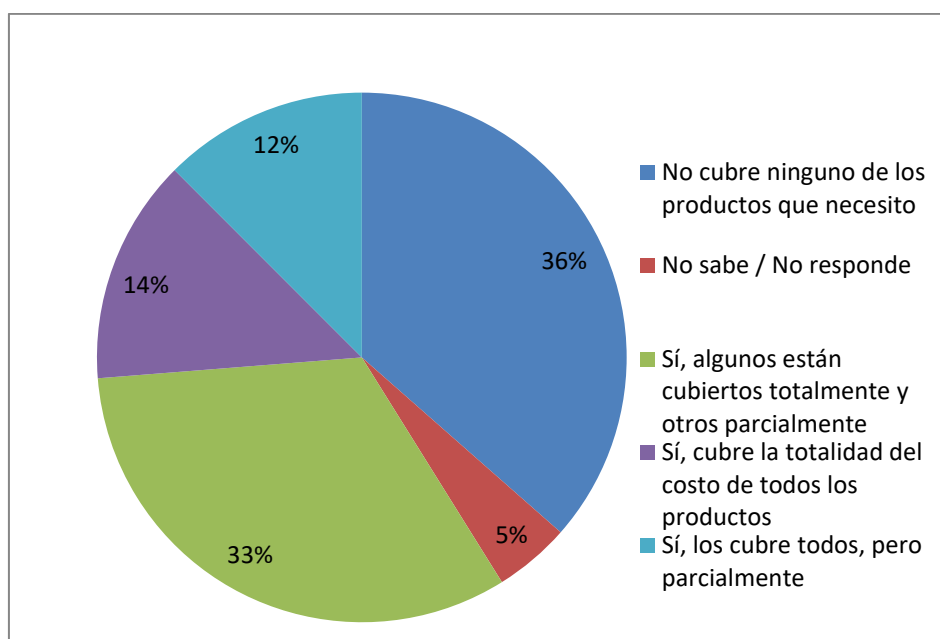


Gráfico 23 Cobertura de medicamentos por parte de la Seguridad Social u otro organismo público o privado. Fuente: elaboración propia

A continuación se analiza la cobertura de medicamentos por parte de la Seguridad Social según el grupo de patología al que pertenece la persona afectada, centrándonos en las seis patologías más representadas en este estudio. Así, las personas que tienen mejor cubierta la adquisición de productos sanitarios son las que padecen alguna enfermedad de la sangre y órganos hematopoyéticos – el 29% indica que la Seguridad Social cubre la totalidad del costo de todos los productos, seguido de las personas con enfermedades endocrinas, con un 20% teniendo esta necesidad completamente cubierta por la Seguridad Social.

Por otro lado, las personas que presentan mayores problemas en relación con la cobertura de los productos sanitarios son las que padecen enfermedades del aparato circulatorio o del aparato musculoesquelético, indicando que la Seguridad Social no cubre ninguno de los productos, con un 52% y un 44%, respectivamente (ver tabla 3.24).

Tabla 3.24 Cobertura de medicamentos por parte de la Seguridad Social según el grupo de patología

Patologías grupos CIE-10	Cobertura de medicamentos por parte de la Seguridad Social u otro organismo público o privado				
	No cubre ninguno de los productos	Algunos totalmente y otros parcialmente	Cubre la totalidad del costo de todos los productos	Los cubre todos pero parcialmente	Total (N)
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	16%	31%	29%	18%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	52%	29%	10%	4%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	44%	33%	6%	13%	241
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	30%	38%	11%	14%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	34%	31%	20%	11%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	38%	34%	11%	11%	439

Fuente: elaboración propia³⁵

Debido a la falta de apoyo por parte de los sistemas de protección social, especialmente en cuanto a la cobertura de necesidades y productos estrechamente relacionados con la ER (ej. medicamentos, tratamientos, pruebas, exámenes, citas con profesionales, hospitalizaciones), tal y como se observó en las tablas y gráficos anteriores, la unidad familiar en muchas ocasiones tiene que asumir dichos gastos. Esto supone un impacto

³⁵ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

importante en la economía familiar, pues tal y como lo muestra el gráfico 24, para el 94% de la muestra los costos asociados a la enfermedad rara son altos o muy altos.

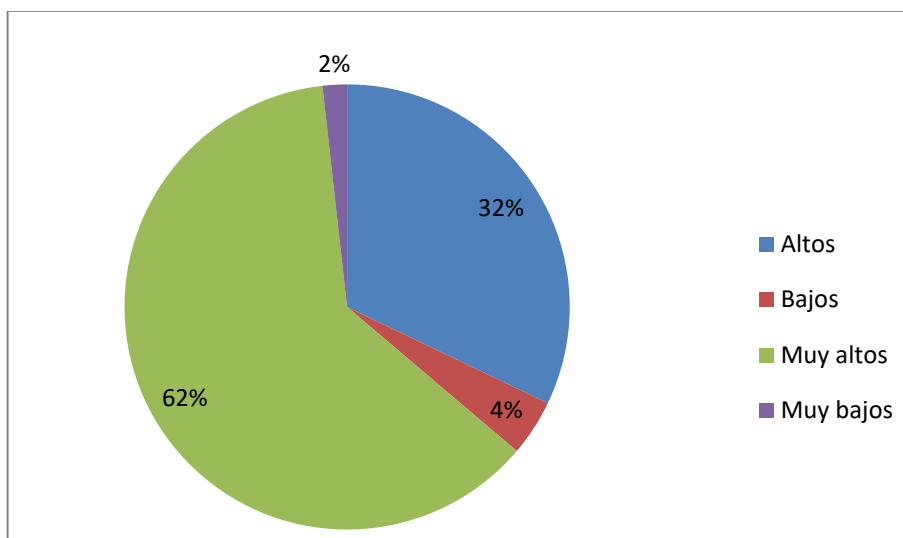


Gráfico 24 Percepción de los costos asociados a la ER. Fuente: elaboración propia

Es por eso mismo que el 91% de la muestra señala que para la persona afectada y su familia este costo es difícil o muy difícil de asumir (ver gráfico 25).

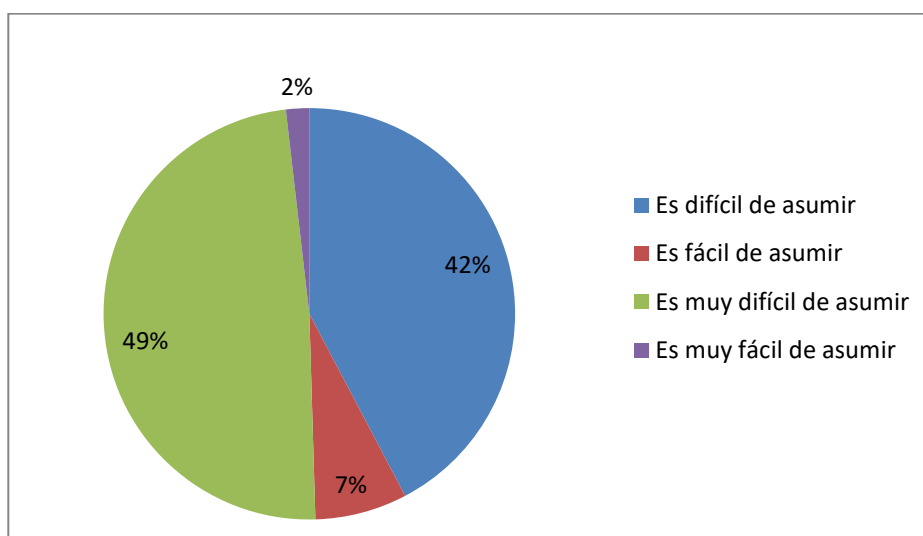


Gráfico 25 Percepción de los costos según el género. Fuente: elaboración propia

La siguiente tabla presenta la percepción de los encuestados de los costos asociados a la ER según el grupo de patología al que pertenecen. Se observa que hasta un 73% de los encuestados con enfermedades del aparato circulatorio consideran que dichos costos son muy altos. También destacan los resultados referentes a personas con enfermedades del sistema nervioso y enfermedades endocrinas, donde un 66% y un 68% de los participantes, respectivamente, señalan percibir que los costos son muy altos.

Tabla 3.25 Percepción de los costos asociados a la ER según el grupo de patología

Clasificación CIE-10	Percepción de los costos asociados a la ER				
	Muy altos	Altos	Bajos	Muy bajos	Total (N)
CIERTAS AFECCIONES ORIGINADAS EN EL PERÍODO PERINATAL	67%	33%	0%	0%	3
CIERTAS ENFERMEDADES INFECCIOSAS Y PARASITARIAS	50%	50%	0%	0%	2
ENFERMEDADES DE LA PIEL Y DEL TEJIDO SUBCUTÁNEO	50%	33%	8%	8%	12
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	62%	31%	5%	2%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	73%	22%	3%	2%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO DIGESTIVO	65%	35%	0%	0%	17
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	59%	37%	3%	1%	241
ENFERMEDADES DEL APARATO RESPIRATORIO	69%	23%	8%	0%	13
ENFERMEDADES DEL OJO Y SUS ANEXOS	36%	50%	5%	9%	22
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	66%	28%	6%	1%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	68%	28%	3%	1%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	55%	38%	5%	2%	439
NEOPLASIAS	48%	38%	7%	7%	29
SIN DIAGNÓSTICO	63%	32%	3%	2%	60
SÍNTOMAS, SIGNOS Y RESULTADOS ANORMALES DE PRUEBAS COMPLEMENTARIAS, NO CLASIFICADOS	67%	33%	0%	0%	3

BAJO OTRO CONCEPTO					
TRASTORNOS MENTALES, DEL COMPORTAMIENTO Y DEL DESARROLLO NEUROLÓGICO	47%	47%	0%	5%	19
Total (N)	1122	581	74	21	1809

Fuente: elaboración propia

Asimismo, se ha analizado si existían diferencias de género en cuanto a la percepción de los costos asociados a la ER, teniendo en cuenta que en muchas sociedades todavía hoy día, y especialmente las que están en vías de desarrollo, existen importantes brechas salariales, lo que podría suponer que el gasto derivado de la enfermedad rara fuese mayor para las mujeres. Sin embargo, no se han encontrado diferencias estadísticamente significativas en este aspecto (gráfico 26).

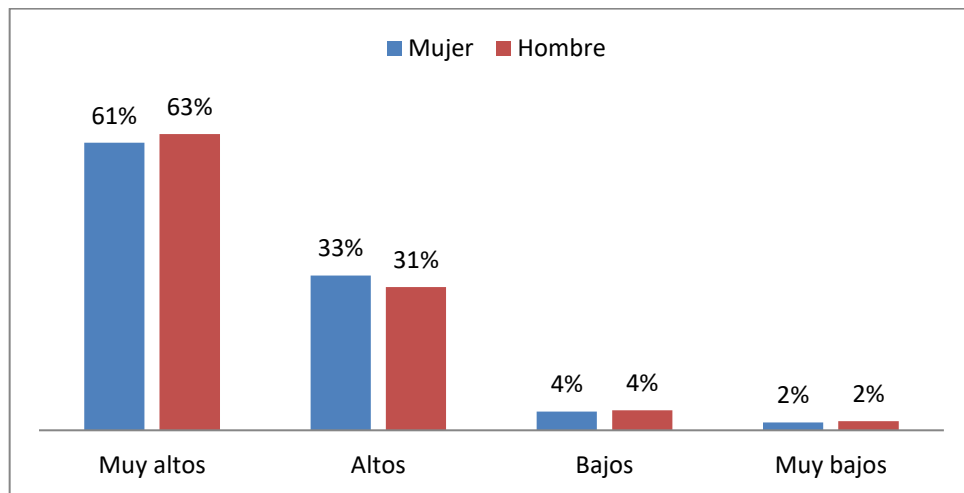


Gráfico 26 Percepción de los costos según el género. Fuente: elaboración propia

Los aspectos que más requieren de financiación que proviene de los ingresos familiares corresponden a:

- Adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios (el 67% de los encuestados indica pagarlos con su propio dinero)
- Tratamiento médico/atención sanitaria (el 60%)
- Transporte (incluyendo la adaptación del vehículo) (el 40%)
- Ayudas técnicas y ortopedia (el 22%)
- Apoyo o asistencia personal (el 20%)
- Adaptación de la vivienda (el 14%)

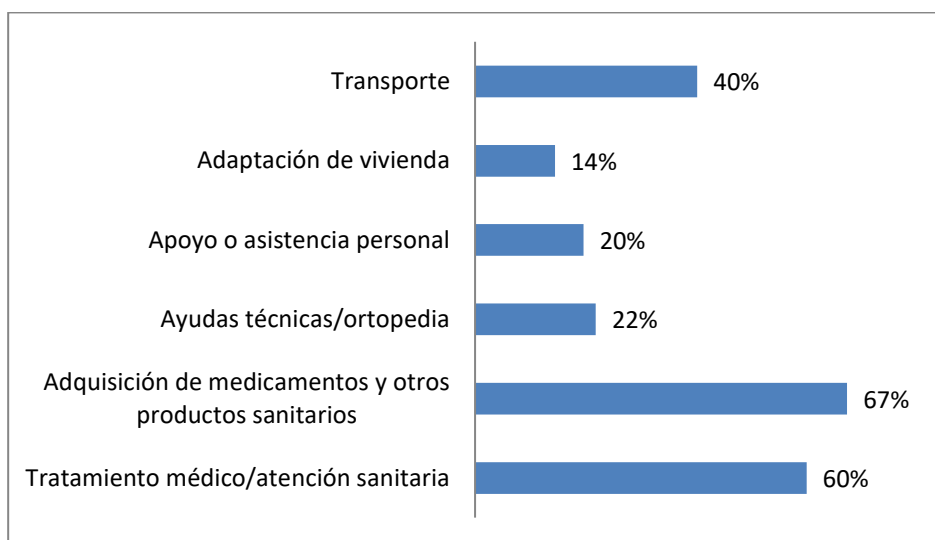


Gráfico 27 Los aspectos de la ER a los que se destinan los gastos. Fuente: elaboración propia

A continuación se realiza un análisis de los aspectos que son cubiertos con ingresos familiares según el grupo de patología al que pertenece la persona afectada, centrándonos en las seis patologías más representadas en este estudio (ver tabla 3.26).

Se observa que en todos los grupos de patologías, el tratamiento médico y la adquisición de medicamentos son los aspectos que requieren de financiación interna por parte de la persona afectada y su familia en mayor medida.

En cuanto al tratamiento médico, destacan los casos de personas con enfermedades del aparato musculoesquelético, así como con malformaciones congénitas, donde un 70% y un 68% de los afectados de cada grupo, respectivamente, financian el tratamiento con los ingresos familiares. Respecto a la adquisición de medicamentos, sobresalen los casos de personas afectadas por enfermedades del aparato circulatorio y enfermedades del aparato musculoesquelético, con un 81% y un 79% de los afectados de cada grupo, respectivamente, financian los medicamentos con dinero de su propio bolsillo.

Personas con malformaciones congénitas y con enfermedades del sistema nervioso suelen financiar en mayor proporción con ingresos familiares las ayudas técnicas, con un 37% y un 39%, respectivamente. En cuanto al apoyo/asistencia social, destacan las enfermedades endocrinas, donde un 43% de los afectados financian esta ayuda con su propio dinero.

Por último, un 51% de las personas afectadas ya sea por enfermedades del sistema nervioso o por malformaciones congénitas financian el transporte con los ingresos familiares.

Tabla 3.26 Aspectos a los que se destinan ingresos familiares según el grupo de patología

Grupo de patología CIE-10	Aspectos a los que se destinan los ingresos familiares						
	Tratamiento médico	Adquisición de medicamentos	Ayudas técnicas	Apoyo/Asistencia social	Adaptación de vivienda	Transporte	Total (N)
ENFERMEDADES DE LA SANGRE Y ÓRGANOS HEMATOPOYÉTICOS Y CIERTOS TRASTORNOS QUE AFECTAN AL MECANISMO INMUNOLÓGICO	48%	54%	10%	14%	15%	40%	125
ENFERMEDADES DEL APARATO CIRCULATORIO	63%	81%	5%	6%	7%	22%	129
ENFERMEDADES DEL APARATO MUSCULOESQUELÉTICO Y DEL TEJIDO CONECTIVO	70%	79%	6%	10%	6%	22%	241
ENFERMEDADES DEL SISTEMA NERVIOSO	56%	67%	37%	22%	21%	51%	231
ENFERMEDADES ENDOCRINAS, NUTRICIONALES Y METABÓLICAS	50%	66%	16%	43%	14%	41%	464
MALFORMACIONES CONGÉNITAS, DEFORMIDADES Y ANOMALÍAS CROMOSÓMICAS	68%	62%	39%	26%	19%	51%	439

Fuente: elaboración propia³⁶

³⁶ Las diferencias son estadísticamente significativas al nivel de confianza de 99%

CAPÍTULO 4:

CONCLUSIONES

Padecer una enfermedad rara implica un problema de salud crónico, que a la vez conlleva numerosas dificultades, como las de conseguir un diagnóstico certero y un tratamiento adecuado. Este gran desconocimiento en el ámbito de la salud acerca de las enfermedades raras provoca incertidumbre y ansiedad en los afectados, teniendo efectos negativos en el resto de las aristas de la vida, incluyendo la psico-emocional, socio-familiar, educativa, laboral y económica. Es por eso mismo que mediante el presente estudio exploratorio ENSERio LATAM se ha realizado una descripción de la situación psico-socio-económica y sanitaria de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias en América Latina, con el objetivo de conocer por primera vez la perspectiva de los actores principales, esto es, los afectados por alguna enfermedad rara o sus familiares más cercanos en diferentes regiones de Latinoamérica. Todo ello con el fin de identificar sus principales necesidades que podrían guiar la elaboración de propuestas de políticas públicas dirigidas a mejorar su calidad de vida.

Las enfermedades raras presentan una serie de síntomas específicos y únicos a cada enfermedad, dependiendo del grupo de patologías al que pertenecen. Asimismo, las necesidades socio-sanitarias de las personas con ER también varían de acuerdo a la cobertura de los sistemas socio-sanitarios y los recursos disponibles en cada país. Sin embargo, los estudios previos internacionales, al igual que el presente estudio ENSERio LATAM, muestran que el colectivo de enfermedades raras también se enfrenta a desafíos similares en varios ámbitos. Es decir, si bien las enfermedades raras o poco frecuentes afectan de manera diferencial según el colectivo y los sistemas de salud, se puede afirmar que aun impactando de manera diferencial comparten los mismos retos y desafíos.

Así, de acuerdo a los datos reportados en los últimos estudios llevados a cabo en diferentes partes del mundo, se observa que en el Reino Unido se reportaba en el año 2019 que la media de retraso diagnóstico entre las personas encuestadas era de cuatro años, y sólo el 45% declaró tener un medicamento autorizado o aprobado para su patología (Rare Disease UK, 2019). En Australia, en el año 2016, casi una tercera parte de los encuestados afirmaron tener que esperar cinco años o más para obtener un diagnóstico, y el 45% de personas recibieron un diagnóstico equivocado (Australian Government, 2020). Por otro lado, en los Estados Unidos, NORD (2020) señalaba que el 28% de los encuestados tardó siete o más años en conseguir un diagnóstico, y un 38% había recibido un diagnóstico erróneo; además, el 61% de los pacientes había enfrentado a retrasos para acceder a tratamientos que requerían de aprobación previa de compañía de seguros. En España, en 2017 la media de acceso a un diagnóstico era de cuatro años, y tan solo el 40% de los encuestados había recibido el diagnóstico en menos de un año. El 20% afirmaba haber esperado más de cinco años y otro 20% más de 10 años, suponiendo en más del 30% de los casos un empeoramiento de los síntomas y carecer de apoyo y tratamientos (ENSERio, 2018).

Por lo tanto, uno de los desafíos más significativos se refiere al trayecto que recorre una persona hasta conseguir un diagnóstico certero. Los resultados de este estudio señalan que si bien el 90% de los participantes dispone de un diagnóstico confirmado, el camino

hasta conseguirlo ha sido largo. Considerando que el retraso en el diagnóstico empieza a contabilizarse transcurrido un año desde el inicio del proceso, los datos muestran que **el 65% de personas con ER encuestadas en América Latina han sufrido un retraso en el diagnóstico, así como el tiempo medio para conseguir un diagnóstico es de 8 años**. Estas cifras, sin embargo, varían de un país a otro dentro de la región, con países como Argentina, Venezuela, Colombia presentando porcentajes más elevados de personas que consiguieron su diagnóstico en menos de un año, en comparación con la muestra total.

Teniendo en cuenta que según los datos del estudio ENSERio de España, publicado en el año 2018, alrededor de la mitad de los encuestados habían sufrido retraso en su diagnóstico, se puede concluir que en América Latina dicho proceso es considerablemente más largo, afectando a un mayor número de personas. Este retraso en el diagnóstico implica el acceso limitado y tardío a tratamientos adecuados que tienen consecuencias graves en el curso de la enfermedad y en la calidad de vida de los afectados.

Sin lugar a dudas, la ER tiene un impacto en la salud y la vida diaria de la persona afectada, lo que queda reflejado en los datos - **casi dos terceras partes de los participantes de este estudio han notado un impacto alto en la salud y la vida diaria debido a la ER**, y casi una tercera parte indica que el impacto ha sido moderado. Dicho impacto en la salud y la vida diaria tiene una estrecha relación con la demora del diagnóstico, pues **las personas que sufrieron una demora del diagnóstico de 4 años o más son las que han notado el nivel del impacto más alto en sus vidas**.

Dicho retraso en el diagnóstico lleva a experimentar graves consecuencias en diferentes ámbitos de la vida, especialmente en el curso de la propia patología. Así, **más de una tercera parte de los encuestados indicó haber sufrido un agravamiento de la enfermedad, y un porcentaje similar señaló no haber recibido apoyo y/o tratamiento**. En menor medida también se identificó haber recibido tratamiento inadecuado y, por último, la necesidad de atención psicológica. Estos índices son considerablemente más elevados en América Latina en comparación con España, donde el estudio ENSERio del año 2018 mostró que las consecuencias anteriormente mencionadas afectaron a un porcentaje de los encuestados menor.

Cabe señalar que desde una perspectiva de género, **las mujeres salen más perjudicadas** en todos los aspectos anteriormente mencionados en comparación con los hombres. Asimismo, esto es sobre todo relevante entre **los grupos de personas de mayor edad**, ya que existe una tendencia de reducción en el tiempo de demora del diagnóstico entre los grupos más jóvenes, siendo las personas entre 0 y 15 años las que tardaron menos tiempo en comparación con los demás grupos etarios en conseguir un diagnóstico. Esta tendencia también se observó en los estudios previos ENSERio de España (2009, 2018).

En relación con el impacto de la ER en el área profesional, cabe destacar que la mitad de los encuestados notó mucho la disminución de sus ingresos debido a la enfermedad, y un porcentaje similar indicó que la ER limitó mucho las oportunidades de tener un trabajo. Las mujeres, además, presentan peores índices en comparación con los hombres en este aspecto. De esta forma, los datos resaltan el fuerte impacto que la enfermedad rara tiene en el desarrollo profesional de las personas afectadas, especialmente mujeres, alertando

sobre la necesidad de adaptar los puestos de trabajos e incorporar las ayudas y apoyos necesarios para que el colectivo pueda continuar con o comenzar la carrera profesional.

Además de las dificultades percibidas en el ámbito profesional, la enfermedad rara también supone una importante carga emocional y psicológica. Los datos del presente estudio indican que **un porcentaje importante de los participantes señaló haberse sentido infeliz o deprimido casi siempre o frecuentemente, al igual que no poder sobreponerse a sus problemas casi siempre o frecuentemente**. Además, una tercera parte de los encuestados ha experimentado dichas emociones alguna vez a lo largo de las últimas cuatro semanas. Aquí también se observan diferencias de género, siendo **las mujeres quienes presentan peores índices de bienestar psico-emocional en comparación con los hombres**.

En cuanto a las consecuencias de ER en el ámbito socio-familiar, destaca el hecho de que más de la mitad de los encuestados indica haber experimentado un fortalecimiento de los lazos familiares, ya sea como algo causado o amplificado por la ER. No obstante, también se reconocen en gran medida los impactos negativos de la ER, resaltando sobre todo las tensiones entre miembros de la familia, y aislamiento de amigos/familia. Dichos desafíos sugieren que es preciso adoptar medidas que garanticen los apoyos necesarios en el ámbito psico-socio-emocional, como por ejemplo el servicio de respiro familiar o atención psicológica. Esto es sobre todo relevante en el caso de las mujeres que, debido a los roles tradicionales de género además suelen ser las cuidadoras informales principales, sufriendo así las consecuencias de una ER en mayor medida en comparación con los hombres, tal y como indican los resultados del presente estudio.

Además de los desafíos de salud, profesionales, psico-emocionales y socio-familiares mencionados anteriormente, una ER implica costos importantes en términos de medicamentos, tratamiento, hospitalizaciones, adaptaciones necesarias en la vida diaria de la persona, que no siempre son asumidos por la Seguridad Social, y por tanto suponen un gasto importante para la familia. En este sentido cabe resaltar que **más de una tercera parte de los encuestados indica que la Seguridad Social no cubre ninguno de los productos que la persona con ER necesita**. Solamente el 14% de la muestra tiene la totalidad del costo de todos los productos cubierta por la Seguridad Social, lo que sugiere que la gran mayoría de los encuestados en América Latina tienen que cubrir los gastos derivados de la enfermedad por su propia cuenta, al menos parcialmente. **Dichos costos se consideran como altos o muy altos en el 94% de los casos de personas encuestadas y se destinan fundamentalmente a adquirir medicamentos y otros productos sanitarios, al tratamiento médico/atención sanitaria, y transporte**. En menor medida también se indicaron ayudas técnicas y ortopedia, apoyo o asistencia personal, y adaptación de vivienda como principales fuentes de gastos derivados de la ER. En comparación con los resultados obtenidos en España por el estudio ENSERio (2018), donde los gastos que suponía la ER eran considerados como altos o muy altos por parte del 71% de los encuestados, el impacto de la ER en la economía familiar es considerablemente mayor en América Latina. Es decir, la percepción subjetiva de la carga económica que supone la ER es mucho más negativa en la región latinoamericana, siendo ésta más difícil de asumir por las familias.

Recomendaciones

A lo largo de las últimas décadas, gracias al impulso del movimiento asociativo, los diferentes países de la región han avanzado en la articulación de las políticas públicas para la defensa de derechos e inclusión social de personas con enfermedades raras, así como en la sensibilización de la sociedad. No obstante, aún queda un largo camino por recorrer, y entre los desafíos más importantes que han de ser abordados destacan la demora en el diagnóstico, dificultades de acceso a un tratamiento, atención socio-sanitaria especializada, así como los costos que implica la enfermedad y que son asumidos en gran medida por las familias de los afectados, el agotamiento psico-emocional, y la inclusión socio-laboral.

En el año 2015 fue aprobada la Agenda 2030 sobre el Desarrollo Sostenible por la ONU, suponiendo una oportunidad para que los países tomen acciones para mejorar la calidad de vida de todos los colectivos que componen la sociedad. Son 17 los **objetivos de Desarrollo Sostenible** que componen la Agenda, incluyendo entre ellos la eliminación de la pobreza, salud y bienestar, reducción de las desigualdades, igualdad de género, así como establecimiento de alianzas para lograr los objetivos.

Alineados al último de los objetivos referente al establecimiento de alianzas, FEDER, ALIBER y RDI han estado colaborando, fortaleciendo y tejiendo alianzas con otras entidades en estos últimos años para poder analizar y abordar las necesidades socio-sanitarias de las personas que conviven con una ER tanto en España como en América Latina. Las alianzas de colaboración juegan un papel primordial en el logro de los objetivos, y el desarrollo del presente estudio es un buen ejemplo de ello – el acceso a los participantes ha sido facilitado en gran medida gracias a la colaboración de las entidades representantes de los pacientes con ER en diferentes países de América Latina. Así pues, el estudio ENSERio LATAM también permite visualizar la manera en la que se organizan y relacionan las diferentes organizaciones, logrando una colaboración mutua con una gran riqueza social, enfocados siempre en la meta común de mejorar la calidad de vida de las personas con ER y de sus familias.

Por otro lado, la colaboración internacional entre las entidades permite fomentar el intercambio de ideas, ejemplos, experiencias y buenas prácticas por desarrollar en los países de ingresos más bajos con el fin de proteger a los grupos más vulnerables que han experimentado los efectos socioeconómicos y sanitarios de la pandemia de forma desproporcionada, de acuerdo a las Naciones Unidas. En este sentido, el estudio ENSERio LATAM supone una oportunidad para los países latinoamericanos de definir una política pública adecuada para la defensa de los derechos de personas con ER en diferentes ámbitos, gracias a la colaboración del movimiento asociativo en esta región que va impulsando la creación de una agenda común.

Asimismo, es importante destacar que el 16 de diciembre de 2021 se publicó la primera **Resolución de las Naciones Unidas** enfocada en abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias, representando un cambio importante en el panorama político mundial, prometiendo una mayor integración de las enfermedades raras en la agenda y las prioridades del sistema de la ONU. Esta Resolución, impulsada por las comunidades de familias representadas en RDI, EURORDIS

y FEDER, entre otros, de la mano de países como España, Qatar y Brasil, ha supuesto un hito histórico para el colectivo de ER. Además, fue co-patrocinado por 54 estados que han aunado sus fuerzas para fomentar la aprobación, siendo más del 25% de ellos representantes de la región Iberoamericana.

Bajo el título *Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias*, es la **primera vez que 194 países analizan, debaten y reconocen en consenso esta problemática** e instan a las Naciones Unidas y a los países miembros a desarrollar distintas acciones para acceder en condiciones de equidad a los sistemas sanitarios.

La Resolución reconoce la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas, incluidos las aproximadamente 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara en todo el mundo. Esto implica asegurar la igualdad de oportunidades para que alcancen su potencial de desarrollo óptimo y participen de manera plena, igualitaria y significativa en la sociedad.

Entre otros aspectos, la Resolución propicia el compromiso de multiplicar los esfuerzos por hacer frente a las ER como parte de la **cobertura sanitaria universal**. En relación a los resultados de este estudio que mostró que más de una tercera parte de los encuestados indica que la Seguridad Social u otro organismo público o privado no cubren ninguno de los productos/medicamentos que necesita y que la extensa mayoría de los encuestados percibe los costos relacionados con la ER como altos o muy altos, este estudio reafirma la necesidad y la urgencia de la cobertura sanitaria universal en los países latinoamericanos con el fin de aliviar la presión económica que perciben los afectados y sus familias y de satisfacer sus necesidades de salud física y mental.

La necesidad de cobertura sanitaria universal de calidad también está estrechamente relacionada con la importancia de fortalecer el **desarrollo de una red de laboratorios de referencia en ER, con el fin de mejorar la oportunidad del diagnóstico** que actualmente está marcado por un largo retraso, tal y como señalan los resultados del presente estudio. Por lo tanto, es sumamente importante definir y establecer una ruta de atención integral, garantizando el financiamiento necesario para ello, para poder acortar el tiempo de espera del diagnóstico certero.

Asimismo, la Resolución pone especial foco de atención en **las desigualdades de género** en el área de las ER, que podrían haberse intensificado debido a la crisis sanitaria a nivel mundial. Los resultados del presente estudio también lo ponen de relieve – las mujeres con ER en América Latina se han sentido infelices, deprimidas o han sentido que no podían sobreponerse a sus problemas en mayor medida que los hombres, alertando así sobre su estado psico-emocional. Así pues, es necesario proporcionar la atención psicológica necesaria a las mujeres y niñas con ER en situaciones de vulnerabilidad al presentar factores de riesgo más elevados en la salud mental. Asimismo, es sumamente importante que los países desarrollen **estrategias, programas y legislaciones nacionales con un enfoque de género**, teniendo en cuenta las desventajas con las que se encuentran las mujeres debido a los roles tradicionales de género que persisten en muchos países en vías de desarrollo.

Por otro lado, la Resolución reafirma la importancia del **acceso al empleo pleno y productivo** y a un trabajo decente para poder lograr la participación plena, igualitaria y significativa del colectivo con ER en la sociedad y la vida económica. Tal y como indican los resultados de este estudio, las personas afectadas no solamente notaron en gran medida la disminución de sus ingresos, sino que la enfermedad rara también limitó sus oportunidades de tener un trabajo y de ser promovido. Por lo tanto, es necesario promover políticas en la región que luchen contra las prácticas discriminatorias en el entorno laboral y faciliten la flexibilidad que este colectivo necesite.

Otro aspecto clave resaltado por la Resolución de las Naciones Unidas se refiere a la necesidad **de fomentar la innovación y de apoyar y perfeccionar la investigación** sobre las enfermedades raras, difundiendo los datos sobre este colectivo, desglosados por características socio-demográficas, económicas, sanitarias, geográficas, entre otras, con el fin de ir detectando las necesidades y los avances hacia la mejora de la situación de las personas con ER. En línea con esta recomendación de las Naciones Unidas, el presente estudio permite conocer por primera vez las necesidades socio-sanitarias que presenta el colectivo en la región de América Latina, favoreciendo un intercambio importante de datos que permitirán apoyar el desarrollo de políticas más adecuadas.

En definitiva, teniendo en cuenta los retos identificados anteriormente que van desafiando la calidad de vida de personas con ER en la región, hace falta seguir desarrollando una agenda que aborde las necesidades de este colectivo de forma integral, enfocándose especialmente en acelerar la consecución de un diagnóstico, y desarrollar políticas públicas en la región enfocadas en fortalecer la inclusión socio-sanitaria, educativa y laboral para lograr un impacto positivo en la calidad de vida del colectivo con ER.

En definitiva, y conforme a lo evidenciado entre los hallazgos del estudio, se puede concluir que entre las principales necesidades de los países analizados se identifican las siguientes:

- Trabajar en una definición global de Enfermedad Rara. La heterogeneidad a nivel internacional en la definición de ER complejiza no solamente la provisión más igualitaria de servicios socio-sanitarios, sino también la posibilidad de llevar a cabo estudios comparativos internacionales.
- Promover la directriz de la resolución de la Organización de las Naciones Unidas en relación con desarrollar acciones para acceder a los diferentes sistemas sanitarios en condiciones de equidad y a la consecución de la Cobertura Universal de la Salud. Las personas con enfermedades raras a menudo están atrapadas en un círculo vicioso de vulnerabilidad y pobreza debido a la exclusión de los sistemas de salud y educación, así como del mercado laboral. Por lo tanto, es sumamente importante promover un modelo de atención socio-sanitaria accesible y de calidad para todos los afectados.
- Impulsar políticas que generen Marcos Normativos y Sistemas de Protección para el colectivo de enfermedades raras. Para ello, se vuelve fundamental promover la participación de las personas con ER y de organizaciones de pacientes para el desarrollo de políticas y programas específicos en ER.

- Incluir un mayor número de patologías en las pruebas de tamizaje. La prevención y la detección precoz de las enfermedades raras es fundamental, no solamente para evitar las muertes y mejorar la salud y el bienestar de las personas afectadas en la generación actual, sino también de la generación futura, en el sentido de poder prevenir y detectar precozmente también otras enfermedades de carácter genético.
- Promover la realización de los registros de enfermedades raras, considerando que la incorporación de datos en los Registros Nacionales favorece la investigación en los ámbitos psicosocial y biomédico, facilitando la búsqueda de soluciones en cuanto a la mejora de los tratamientos y la atención integral, esto es, la calidad de vida de las personas afectadas y sus familiares.
- Generar diferentes centros especializados de enfermedades raras y garantizar atención sanitaria de alta calidad en ellos. Para eso, es necesario establecer una hoja de ruta clara para garantizar las derivaciones, destacando la importancia de la coordinación entre diferentes centros sanitarios a nivel nacional e internacional, con el fin de beneficiar la atención sanitaria.
- Fortalecer procesos de capacitación entre los profesionales sanitarios que contrarresten el desconocimiento existente sobre enfermedades raras. Es imprescindible fomentar el intercambio de datos de salud para asesoramiento de expertos o práctica clínica. Asimismo, el desarrollo de iniciativas formativas enfocadas en las enfermedades raras, tanto para profesionales clínicos como socio-sanitarios, permitiría contribuir a la consecución de los derechos y objetivos de Desarrollo Sostenible de forma transversal.
- Lograr mayor apoyo en investigación sobre las enfermedades raras. En el campo de las enfermedades raras, la investigación es la única opción para que un diagnóstico y tratamiento estén más cerca.
- Garantizar el acceso en equidad a los Medicamentos Huérfanos. La escasez y la falta de comercialización de los medicamentos huérfanos constituyen barreras importantes a los tratamientos. Es por lo tanto imprescindible apoyar el desarrollo de y acceso a estos medicamentos.
- Escuchar e implicar a la sociedad civil y a asociaciones de pacientes en todo el proceso. Se hace imprescindible sensibilizar e involucrar a los diferentes agentes civiles y decisores, así como a las administraciones competentes en términos de responsabilidad compartida.
- Promover planes integrales de acción. Esto implica tales acciones como divulgación de información, lo que a la vez permite ampliar la muestra de pacientes, suplir la dispersión geográfica, ampliando también el conocimiento, extrapolándolo entre países. Esto también permite evitar duplicidades y reducir tiempos e inversión en investigación. Se recomienda posibilitar el acceso a información anonimizada de los registros a pacientes con las debidas garantías y que esté al servicio de la investigación en enfermedades raras.

Anexos

Cuestionario para la persona afectada por una Enfermedad Rara o el informante

Es importante que, siempre que sea posible, la persona afectada por una enfermedad rara sea quien responda el cuestionario, con los apoyos necesarios de acuerdo con su grado de autonomía. En el caso excepcional de que quien responda la encuesta sea un familiar o un/a cuidador/a (informante), debe responder de acuerdo con los datos de la persona afectada, salvo que se especifique lo contrario.

Para responder seleccione la opción que mejor refleje su opinión. No hay respuestas correctas o incorrectas, sólo nos interesa conocer su experiencia.

Para cualquier duda o consulta contacte con la coordinadora del estudio al correo electrónico gloriapino@aliber.org. La participación en este estudio es absolutamente anónima y confidencial, por lo que no es necesario que indique ningún dato personal. Muchas gracias; su participación es muy importante.

Hay 34 preguntas en esta encuesta

Consentimiento informado

Le invitamos a participar en una investigación propuesta por la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER) (CIF G73848566) y realizada por Juan Carrión Tudela y Gloria Pino Ramírez.

Este estudio tiene como propósitos:

- a) Conocer las necesidades sociales y sanitarias de las personas que están afectadas por una enfermedad rara y que viven en Iberoamérica-
- b) Conformar mapa con la información de contacto de los profesionales de salud, centros de referencia y organizaciones de pacientes para el uso de ALIBER.

Se considera información de contacto los nombres y apellidos de los profesionales de salud, nombre y siglas del centro de referencia o de la asociación de pacientes, dirección, correo electrónico y números de teléfono de los profesionales de salud, centros de referencia u organización de pacientes.

Es muy importante que usted lea y entienda ciertos puntos en la realización de esta investigación:

- a) Su participación en este estudio es totalmente voluntaria.
- b) Usted puede retirarse del estudio cuando lo desee, la revocación de este consentimiento no tendrá perjuicio alguno sobre su persona u organización.
- c) Usted podrá ejercer los derechos de acceso, rectificación, cancelación y oposición mediante solicitud acompañada de fotocopia de su documento nacional de identidad, a través de correo electrónico a la dirección gloriapino@aliber.org

- d) Ninguna persona involucrada en este estudio recibirá beneficios económicos como pago por su participación.
- e) Este estudio no tiene ningún interés económico por parte de los investigadores ni por parte de ALIBER.
- f) Si tiene alguna interrogante sobre el estudio por favor no dude en manifestarlo, se prestará especial atención a sus preguntas. Cualquier información adicional usted podrá obtenerla directamente con: Gloria Pino Ramírez a quien puede contactar escribiendo al correo electrónico gloriapino@aliber.org

Explicación de la investigación

JUSTIFICACIÓN: Es la primera vez que se realiza un estudio de esta naturaleza y magnitud en toda Iberoamérica. La ejecución de este estudio nos permitirá establecer un diagnóstico sobre las necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades poco frecuentes en Iberoamérica.

OBJETIVO: Conocer las necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en Iberoamérica y recolectar los datos de contacto de profesionales de salud, centros de referencia, así como asociaciones y federaciones de pacientes con enfermedades raras o poco frecuentes en Iberoamérica.

PROCEDIMIENTO: Se aplicará un instrumento de recolección de datos el cual debe ser respondido por usted

RIESGOS E INCOMODIDADES: La participación en este estudio no representa un riesgo para su salud e integridad física o psicológica. Solo debe utilizar parte de su tiempo para responder el instrumento.

BENEFICIOS: Este estudio tiene para usted y las personas afectadas por Enfermedades Raras el beneficio de proporcionar un diagnóstico de las necesidades socio-sanitarias en Iberoamérica que fundamente el desarrollo de planes y programas para atender las necesidades socio- sanitarias de los afectados. De igual modo, los datos previamente definidos como públicos permitirán conformar una base de datos para derivar consultas de pacientes, familiares e instituciones a las organizaciones de pacientes que respondan el cuestionario.

MANEJO DE RESULTADOS: Los datos previamente definidos como públicos formarán parte de una base de datos de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras y podrán ser compartidos con personas e instituciones que requieran ponerse en contacto con su organización.

Por favor, marque en el recuadro si está de acuerdo:

He leído las características y términos previamente descritos y estoy de acuerdo con participar en el "Estudio de necesidades socio-sanitarias de personas con enfermedades raras en Iberoamérica"

[] Si [] No estoy de acuerdo

Si usted está de acuerdo en ser invitado a participar en las futuras investigaciones que ALIBER desarrolle, por favor escriba su correo electrónico en el siguiente espacio:

Si No estoy de acuerdo ____

Firma

DATOS DE IDENTIFICACIÓN

1. Indique quién responde el cuestionario. Por favor, seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

<input type="checkbox"/>	1. La persona afectada por una enfermedad rara
<input type="checkbox"/>	2. Padre/madre de la persona con una enfermedad rara
<input type="checkbox"/>	3. Hermano/a de la persona con una enfermedad rara
<input type="checkbox"/>	4. Cónyuge de la persona con una enfermedad rara
<input type="checkbox"/>	5. Abuelo/a de la persona con una enfermedad rara
<input type="checkbox"/>	6. Otro (especifique):

2. Fecha de nacimiento de la persona con una enfermedad rara

Día:	Mes:	Año:
------	------	------

3. Sexo de la persona con una enfermedad rara. Por favor, seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

<input type="checkbox"/>	1. Femenino
<input type="checkbox"/>	2. Masculino

4. Estado civil de la persona con una enfermedad rara. Por favor, seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

<input type="checkbox"/>	1. Soltera/o
<input type="checkbox"/>	2. Casada/o
<input type="checkbox"/>	3. Viviendo en pareja
<input type="checkbox"/>	4. Divorciada/o
<input type="checkbox"/>	5. Separada/o
<input type="checkbox"/>	6. Viuda/o

5. Indique cuál es, hasta ahora, el mayor nivel educativo completado por la persona con una enfermedad rara. Por favor, seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

1. Ninguno
2. Pre-escolar
3. Primaria
4. Secundaria/ Bachillerato
5. Universitario
6. Otro (especifique):

6. Nacionalidad:	7. País de residencia:
------------------	------------------------

8. Provincia/Dpto./Estado:	9. Municipio:	Ciudad:
----------------------------	---------------	---------

10. Incluyéndose usted mismo, ¿cuántas personas viven regularmente como miembros de su hogar?	
---	--

INFORMACIÓN SOBRE LA ENFERMEDAD

11. Incluyéndose usted mismo, ¿cuántas personas con una enfermedad rara viven regularmente como miembros de su hogar?	
---	--

12. ¿Tiene el diagnóstico de la enfermedad rara? Por favor, seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

1. Si, dispongo de un diagnóstico confirmado
2. Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado
3. No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo.
4. No dispongo de diagnóstico, ni tengo posibilidades de conseguirlo.
5. No sabe/ no responde

13. Especifique el diagnóstico de dicha enfermedad:	
14. ¿Cuánto tiempo transcurrió desde la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención del diagnóstico actual? Por favor, seleccione sólo una de las siguientes opciones:	
<input type="checkbox"/>	1. Menos de un año
<input type="checkbox"/>	2. Más de una año
15. Específicamente, cuántos años transcurrieron:	
16. ¿Qué consecuencias ha experimentado por el retraso del diagnóstico? (o, por no disponer del diagnóstico, si fuera el caso). Puede marcar varias opciones	
<input type="checkbox"/>	No haber recibido apoyo y/o tratamiento
<input type="checkbox"/>	Haber recibido un tratamiento inadecuado
<input type="checkbox"/>	Agravamiento de la enfermedad
<input type="checkbox"/>	Necesidad de atención psicológica
<input type="checkbox"/>	Otro (especifique):
IMPACTO DE LA ENFERMEDAD	
17. ¿Cómo calificaría el impacto que la enfermedad rara ha tenido en la salud y vida diaria de la persona afectada? Por favor, seleccione sólo una de las siguientes opciones:	
<input type="checkbox"/>	Ninguno
<input type="checkbox"/>	Bajo
<input type="checkbox"/>	Moderado
<input type="checkbox"/>	Alto

18. Como consecuencia de la enfermedad rara, ¿la persona afectada ha pasado periodos en los que no ha podido desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar? Por favor

seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

	Casi nunca
	Algunas veces
	Frecuentemente
	Casi siempre

19. En los últimos dos años, ¿ha estado hospitalizado debido a su enfermedad? Por favor,

seleccione **sólo una** de las siguientes opciones:

	Si
	No

20. Especifique el número de veces que estuvo hospitalizado/a en los últimos dos años:

21. Desde que los síntomas de la enfermedad comenzaron, usted y/o su familia han experimentado alguna de las siguientes situaciones:

Alternativas	Si, y fue causado por la enfermedad rara	Si, y fue amplificado por la enfermedad rara	Sí, pero la enfermedad rara no lo causó	No	No aplica
Aislamiento de amigos o familia					
Familiares que se sienten descuidados					
Tensiones entre					

miembros de la familia					
Fortalecimiento de los lazos familiares					
Divorcio o separación					

22. Durante las últimas cuatro semanas, con qué frecuencia la persona con una enfermedad rara experimentó la situación descrita:

Alternativas	Casi nunca	Algunas veces	Frecuentemente	Casi siempre	No puedo elegir
Aislamiento de amigos o familia					
Sentir que no se puede sobreponer a sus problemas					

23. Hasta qué punto la persona que vive con una enfermedad rara tiene dificultades para:

Alternativas	Ninguna dificultad	Alguna dificultad	Mucha dificultad	Incapaz de hacerlo
Comunicarse con otros (conversando, utilizando medios electrónicos como teléfono móvil, correo)				
Comprender y aprender				

Controlar las finanzas y manejar las tareas administrativas de la vida diaria (hacer pequeños pagos, sacar dinero del banco o cajero, etc.)				
Controlar la conducta, en general				
Actividades de cuidado personal (higiene personal, vestirse/desvestirse, comer, etc.)				
Vida social y relaciones con otras personas				
Funcionamiento motor y sensorial (ver, escuchar, mantener la posición corporal)				

Actividades y tareas de la vida diaria (tareas domésticas, preparación de comidas, compras, etc.)				
24. El hecho de que su vida está afectada por una enfermedad rara, en qué medida:				
Alternativas	Nada	Poco	Moderadamente	Mucho
Limitó sus elecciones profesionales y/o educativas				
Le llevó a reducir o detener su actividad profesional				
Causó una disminución de sus ingresos				

Limitó sus oportunidades de tener un trabajo				
Limitó que fuera promovido				
Le impidió tener acceso a un mayor nivel educativo				
Le llevó a tener más oportunidades profesionales				

COSTES ASOCIADOS A LA ENFERMEDAD

25. Indique si los siguientes costos derivados de la enfermedad rara están cubiertos por usted o su familia, al menos parcialmente.

Alternativas	No, y no me preocupa	No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	Si, y puedo cubrirlo	Si, y es difícil cubrir	Si, y no puedo pagarlo
Tratamientos y medicación					
Servicios de transporte					
Admisiones					

en hospitales					
Pruebas y evaluaciones					
Dieta especial					
Citas con profesionales de salud					
Terapias de rehabilitación					
Servicios de cuidado en el hogar (ayuda en el hogar, asistentes personales, niñera)					
Dispositivos e inversiones (silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc)					
Cuidado de respiro*					

* **Cuidado de respiro** es un servicio que provee un descanso temporal para los padres o cuidadores de personas con una enfermedad rara. El cuidado de respiro puede incluir un/a enfermero/a en casa para la persona afectada o una persona que cuida al afectado mientras que el cuidador

hace sus diligencias o asiste sus citas	
26. ¿La Seguridad Social u otro organismo público o privado, cubre los medicamentos y/u otros productos de salud que la persona con enfermedad rara necesita? Por favor, seleccione sólo una de las siguientes opciones	
<input type="checkbox"/>	1. Sí, cubre la totalidad del costo de todos los productos
<input type="checkbox"/>	2. Sí, los cubre todos, pero parcialmente
<input type="checkbox"/>	3. Sí, algunos están cubiertos totalmente y otros parcialmente
<input type="checkbox"/>	4. No cubre ninguno de los productos que necesito
<input type="checkbox"/>	5. No sabe / No responde

27. Considerando todos los aspectos, ¿cómo juzgaría usted los costos asociados a la enfermedad rara?	
	1. Muy bajos
	2. Bajos
	3. Altos
	4. Muy altos
28. Para usted y su familia, este costo es:	
	1. Muy fácil de asumir
	2. Fácil de asumir
	3. Difícil de asumir
	4. Muy difícil de asumir
29. ¿Qué porcentaje del total de ingresos de la familia, se destinan, en promedio, a gastos relacionados con la atención de la persona con una enfermedad rara? (incluyendo tratamientos, especialidades, fármacos, transporte, etc.). Por favor, seleccione sólo una de las siguientes opciones	
	1. Menos del 10% de los ingresos anuales
	2. Entre el 11 y el 20% de los ingresos anuales
	3. Entre el 21 y el 30% de los ingresos anuales
	4. Entre el 31 y el 40% de los ingresos anuales
	5. Entre el 41 y el 50% de los ingresos anuales
	6. Más del 50% de los ingresos anuales
	7. No sabe /No contesta
30. Señale a cuáles de los siguientes aspectos se destinan los gastos mencionados en	

la
pregunta anterior. Por favor, marque las opciones que correspondan.

	1. Tratamiento médico/ atención sanitaria
	2. Adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios
	3. Ayudas técnicas*/ ortopedia
	4. Apoyo o asistencia personal
	5. Adaptación de vivienda
	6. Transporte (incluyendo aquí la adaptación de su vehículo)
	7. Otro (especifique):

***Ayudas técnicas** son todos aquellos aparatos o equipos que son utilizados por personas con discapacidad temporal o permanentemente, que les sirven para tener un mayor grado de independencia en las actividades de la vida diaria y les proporciona en general una mayor calidad de vida.

MAPA DE RECURSOS

31. Si existen profesionales de salud especializados o con experiencia en su enfermedad rara,

por favor indique:

Nombres y Apellidos:

Especialidad:

Dirección:

Ciudad:

Teléfono:

Correo electrónico:

Nombres y Apellidos:	
Especialidad:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombres y Apellidos:	
Especialidad:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombres y Apellidos:	
Especialidad:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
32. Si existen centros de referencias o unidades de atención especializadas o con experiencia en su enfermedad rara, por favor indique:	
Nombre del Centro:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre del Centro:	

Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre del Centro:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre del Centro:	
Dirección:	

Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
33. Si existen asociaciones de pacientes con su enfermedad rara o que agrupen varias enfermedades poco frecuentes, por favor indique:	
Nombre de la Asociación:	
Persona de contacto:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre de la Asociación:	
Persona de contacto:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre de la Asociación:	
Persona de contacto:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre de la Asociación:	
Persona de contacto:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:
Correo electrónico:	
Nombre de la Asociación:	
Persona de contacto:	
Dirección:	
Ciudad:	Teléfono:

Correo electrónico:

34. Puede utilizar el siguiente espacio para comentar algún aspecto sobre sus necesidades sociales o sanitarias, en relación con su enfermedad rara, que no haya sido contemplado

previamente o sobre el que quiera profundizar:

¡Muchas gracias por su colaboración!

Bibliografía

Australian Government (2020). National Strategic Action Plan for Rare Diseases. Disponible en: <https://rarevoices.org.au/wp-content/uploads/2020/08/NationalStrategicAPRD.pdf>

Becerril, V., & Belló, M. (2011). Sistema de salud de Argentina (The Health System of Argentina). *Salud pública de México*, 53(suplemento 2).

Carrión, J., Pino, G., & Males, A. (2018). El Movimiento Asociativo de las Enfermedades Raras en Iberoamérica. Lulu.com.

Castillo, C. A., & Molina Milman, H. (2020). El Sistema de Salud chileno: análisis y perspectivas en el marco del estallido social de octubre de 2019 (dossier).

Chaves, A., & Denis, M. (2017). Enfermedades Raras en Latinoamérica Desafíos y oportunidades para la atención equitativa y propuesta de las Organizaciones de Pacientes. Disponible en: <http://press.ispor.org/LatinAmerica/2017/09/enfermedades-raras-en-latinoamerica-desafios-y-oportunidades-para-la-atencion-equitativa-y-propuesta-de-las-organizaciones-de-pacientes/?preview=true>

Cortés, F. M. (2015). Las enfermedades raras. *Revista Médica Clínica Las Condes*, 26(4), 425-431.

Courbier y Berjonneau (2017) Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community. A Rare Barometer survey. Paris, Francia.

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2009) Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. Caja Madrid: Madrid.

Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) (2018) Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Estudio ENSERio. Caja Madrid: Madrid.

Guerrero, R., Gallego, A. I., Becerril-Montekio, V., & Vásquez, J. (2011). Sistema de salud de Colombia. *Salud pública de México*, 53, s144-s155.

Nguengang Wakap, S., Lambert, D. M., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., ... & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173.

NORD (2020). Barriers to rare disease diagnosis, care and treatment in the US: a 30-year comparative analysis. Disponible en: https://rarediseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088-Barriers-30-Yr-Survey-Report_FNL-2.pdf

OECD/The World Bank. (2020). Panorama de la Salud: Latinoamérica y el Caribe 2020. París: OECD Publishing.

ORPHANET (2020). Listado de las enfermedades raras y sus sinónimos: Listado por orden alfabético. [Online] Disponible en: Informes periódicos de Orphanet

Posada, M., Martín-Arribas, C., Ramírez, A., Villaverde, A., & Abaitua, I. (2008). Enfermedades raras: Concepto, epidemiología y situación actual en España. In Anales del sistema sanitario de Navarra (Vol. 31, pp. 9-20). Gobierno de Navarra. Departamento de Salud.

Posada de la Paz, M., Alonso Ferreira, V., & Bermejo-Sánchez, E. (2016). Enfermedades raras. Instituto de Salud Carlos III.

Proyecto de ley Modelo. [Online] Disponible en: <https://parlatino.org/wp-content/uploads/2017/09/ley-enfermedades-pocos-frecuentes.pdf>

Quirland-Lazo, C., Castañeda-Cardona, C., Calvache, M. A. C., Aroca, A., Otálora-Esteban, M., & Rosselli, D. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. Revista Gerencia y Políticas de Salud, 17(34).

Rare Disease UK (2019). Illuminating the rare reality. Disponible en: <https://www.raredisease.org.uk/wp-content/uploads/sites/7/2019/02/Illuminating-the-rare-reality-2019.pdf>

Rare Diseases International (in press). Operational Description of Rare Diseases. A Reference to Improve the Recognition and Visibility of Rare Diseases.

Rosselli D, Rueda J. (2011). Enfermedades raras, huérfanas y olvidadas. Disponible en: http://www.academia.edu/5271337/ESTUDIO_ENFERMEDADES_RARAS_HU%C3%89R FANAS_Y_OLVIDADAS



Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras



sanofi

