



UNIVERSIDAD DE BRASILIA  
FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD  
PROGRAMA DE POSGRADO EN BIOÉTICA

JULIE STEFANNY CATAMA RAMÍREZ

LAS ENFERMEDADES RARAS Y POLÍTICAS PÚBLICAS: UN ANÁLISIS DENTRO  
DEL CONTEXTO LATINOAMERICANO A LA LUZ DE LA BIOÉTICA

BRASILIA DF.

2019

JULIE STEFANNY CATAMA RAMÍREZ

LAS ENFERMEDADES RARAS Y POLÍTICAS PÚBLICAS: UN ANÁLISIS DENTRO  
DEL CONTEXTO LATINOAMERICANO A LA LUZ DE LA BIOÉTICA

Disertación presentada como requisito para la  
obtención del título de Master en Bioética por el  
Programa de Posgrado en Bioética de la  
Universidad de Brasilia.

Orientador: Prof. Dr. Natan Monsores de Sá

BRASILIA DF.

2019

Catama Ramírez, Julie Stefanny

Las enfermedades raras y políticas públicas: Un análisis dentro del contexto latinoamericano a la luz de la bioética, Brasilia, 2019.

Orientador: Prof. Dr. Natan Monsores de Sá.

Disertación (maestría) . Universidad de Brasilia/Programa de Posgrado en Bioética, 2019.

109p.

1. Enfermedades Raras. Contexto General. 2. Enfermedades Raras: Panorama ético-normativo dentro del contexto latinoamericano. 3. Capacidades, Derechos Humanos y Justicia Social.

I. Catama Ramírez, JS.; Monsores de Sá, N. II. Las enfermedades raras y políticas públicas: Un análisis dentro del contexto latinoamericano a la luz de la bioética.

JULIE STEFANNY CATAMA RAMÍREZ

LAS ENFERMEDADES RARAS Y POLÍTICAS PÚBLICAS: UN ANÁLISIS DENTRO  
DEL CONTEXTO LATINOAMERICANO A LA LUZ DE LA BIOÉTICA

Disertación presentada como requisito para la  
obtención del título de Master en Bioética por el  
Programa de Posgrado en Bioética de la  
Universidad de Brasilia.

Aprobada el 15 de marzo de 2019.

**BANCA EXAMINADORA**

---

Prof. Dr. Natan Monsores de Sá  
(Orientador)

---

Prof. Dr. Arthur H. P. Regis  
(Evaluador Externo)

---

Prof. Dr. Camilo Hernán Manchola Castillo  
(Evaluador Interno)

---

Prof. Dr. Volnei Garrafa  
(Miembro Suplente)

*A mis padres, que me han enseñado e inculcado, que con amor, dedicación y perseverancia es posible alcanzar los sueños.  
A ustedes, mi más profundo amor y respeto, la más profunda admiración y gratitud.  
Son los seres más maravillosos e importantes en mi vida.*

*Este texto es para ustedes.*

## **AGRADECIMIENTOS**

Mi más sincero agradecimiento y amor profundo a mis padres, Hugo y Sandra, por su apoyo incondicional y compañía pese a la distancia, por su confianza, por cada palabra de aliento, por inculcarme el amor al estudio y enseñarme que el único legado de cada persona es el aprendizaje y conocimiento durante la vida.

A mis hermanos, Nicolás y Felipe, por ser mis compañeros de vida, por su cariño, amor, respeto y por incentivarme, apoyarme y acompañarme en cada meta y sueño a emprender.

A mis abuelas, Dora y Elsa, dos mujeres importantes en mi vida. Por sus sabios consejos, palabras y enseñanzas a lo largo de mi vida.

A mi familia; tíos, tías, primos y primas, por su cariño, apoyo y compañía a lo largo de este proceso, por creer en mí y brindarles a mis papás y hermanos todo su afecto y cariño para que no sintieran mi ausencia.

A Natalia, quién ha sido mi mejor amiga desde la infancia y ha crecido conmigo como persona y profesionalmente, a quien admiro y respeto.

A Maritza, Lorena y Gustavo, por su profunda y más sincera amistad que hemos construido a lo largo de los años basada de cariño, respeto y apoyo. Por siempre creer en mí y sentirse orgullosos de cada uno de mis logros.

A Natalia B, María B, Lalo y Mari, por brindarme su amistad, su cariño y por haber hecho parte del proceso de este logro profesional.

A Mauricio, quien hizo parte del camino de este logro profesional. Por su cariño, apoyo, cada una de sus palabras y creer en mí.

A mi orientador, Natan Monsores, por su confianza, apoyo, comprensión y paciencia conmigo. Por sus enseñanzas, conocimiento y sabiduría.

Al profesor Volnei Garrafa, por brindarme todo su apoyo y acogerme dentro del programa desde que llegue con el más profundo cariño, estando atento de mi adaptación en el país y de mis estudios.

Al Programa de Posgrado en Bioética de la Universidad de Brasilia, por permitirme conocer la inmensidad de la Bioética.

A los profesores Arthur, Camilo y Volnei que aceptaron amablemente la invitación para participar de mi banca de defensa.

A los profesores que me impartieron aulas, por brindarme todo su conocimiento y el gusto de continuar aprendiendo más sobre la bioética.

A Thatiana, mi amiga que fue como mi familia y hermana de corazón. Por acogerme, abrirme las puertas de su casa, por su apoyo incondicional, permitirme conocer esa persona bondadosa y generosa, ser mi mejor compañera de estudio, de batallas y alegrías. Espero regresar nuevamente y tener el gusto de volver a compartir buenos momentos.

A Camilo, por permitirme conocerlo. Por escucharme, por sus consejos, por el placer de trabajar juntos y haber compartido muy buenos momentos.

A mis amigas y colegas Kalline, Telma y Kenia, por brindarme su cariño, por permitirme conocer esas personas generosas, divertidas e increíbles y por ese maravilloso intercambio cultural colombo-brasilero.

Por último, no sin menos importancia, quiero agradecer a todos mis compañeros de maestría y personas que conocí a lo largo de este proceso. Personas increíbles, bondadosas y sobre todo muy generosas que me acogieron en su bello país, Brasil.

A todos ustedes infinitamente gracias.

*"No te rindas que la vida es eso, continuar el viaje, perseguir los sueños, destrabar el tiempo, correr los escombros y destapar el cielo"*

Mario Benedetti



## RESUMEN

Este trabajo presenta un análisis acerca de las enfermedades raras de modo general, y una revisión del panorama normativo dentro del contexto latinoamericano enfocado en 6 países (Brasil, Colombia, México, Perú, Chile y Argentina); que permite identificar las múltiples problemáticas que emergen de estas enfermedades y los elementos éticos relevantes que surgen referentes a las políticas públicas de las enfermedades raras, destacados en el ámbito de la salud (atención integral en salud) y en el ámbito social, que afecta la participación e integración social de la población que padece este tipo enfermedades. Teniendo como objetivo, hacer una lectura sobre las enfermedades raras en el contexto latinoamericano. Metodológicamente, se trata de una revisión documental y bibliográfica que involucra el examen de protocolos y regulación sobre las enfermedades raras a nivel latinoamericano, así tomando como referente teórico a Martha Nussbaum. En ese contexto, se concluyó en una aproximación bioética centrada en las capacidades, derechos humanos y justicia social, como un espacio para la discusión de cómo el papel del Estado debe garantizar la inclusión e integración de la población de enfermedades raras en la sociedad, a través de la articulación de políticas públicas eficaces que permita la equidad, igualdad y trato justo bajo de la óptica de una ~~%~~sociedad justa+

**Palabras claves:** Enfermedades raras; Políticas públicas; Ámbito de la salud; Ámbito social; Capacidades; Bioética.

## RESUMO

Este artigo apresenta uma análise sobre as doenças raras em geral e uma revisão do panorama normativo no contexto latino-americano com foco em 6 países (Brasil, Colômbia, México, Peru, Chile e Argentina); que identifica os múltiplos problemas que emergem dessas doenças e os elementos éticos relevantes que surgem em relação às políticas públicas de doenças raras, destacadas no campo da saúde (atenção integral à saúde) e no campo social, que afeta a participação e integração social da população que sofre deste tipo de doenças. Tendo como objetivo, fazer uma leitura das doenças raras no contexto latino-americano. Metodologicamente, trata-se de uma revisão documental e bibliográfica que envolve o exame de protocolos e normas sobre doenças raras no contexto latino-americano, tomando como referente teórico a Martha Nussbaum. Nesse contexto, concluiu-se que a bioética centrada em capacidades, direitos humanos e justiça social, se mostra um espaço para a discussão de cómo o papel do Estado deve assegurar a inclusão e integração da população de doenças raras na sociedade, através da articulação de políticas públicas eficazes que permitam equidade, igualdade e tratamento justo sob a ótica de uma "sociedade justa".

**Palavras-chave:** Doenças raras; Políticas públicas; Âmbito da saúde; Âmbito social; Capacidades; Bioética

## ABSTRACT

This paper presents an analysis about rare diseases in general, and a review of the regulatory landscape within the Latin American context focused on 6 countries (Brazil, Colombia, Mexico, Peru, Chile and Argentina); which identifies the multiple problems that emerge from these diseases and the relevant ethical elements that arise regarding the public policies of rare diseases, highlighted in the field of health (comprehensive health care) and in the social field, which affects the participation and social integration of the population that suffers from this type of diseases. With the objective of reading about rare diseases in the Latin American context. Methodologically, it is a documentary and bibliographic review that involves the examination of protocols and regulations on rare diseases in Latin America, taking Martha Nussbaum as a theoretical reference. In this context, it was concluded in a bioethical approach focused on capabilities, human rights and social justice, as a space for the discussion of how the role of the State should guarantee the inclusion and integration of the population of rare diseases in society, through the articulation of effective public policies that allow equity, equality and fair treatment under the lens of a "just society"

**Keywords:** Rare diseases; Public politics; Scope of health; Social ambit; Capacities; Bioethics

## LISTA DE CUADROS

<b>Cuadro 1.</b> . Cuadro comparativo de la normatividad sobre enfermedades raras. Contexto Latinoamericano.....	61
<b>Cuadro 2.</b> . Aspectos éticos de la normativa sobre enfermedades raras. Contexto Latinoamericano.....	72

## LISTA DE ABREVIATURAS Y SIGLAS

**ER.** Enfermedades Raras.

**ODA.** Orphan Drug Act.

**CAC.** Cuenta de Alto Costo.

**SGSS.** Sistema General de Seguridad Social en Salud.

**EH.** Enfermedades Huérfanas.

**EPF.** Enfermedades Poco Frecuentes.

**ERH.** Enfermedades Raras o Huérfanas.

**MINSA.** Ministerio de Salud.

**COFEPRIS.** Comisión Federal de Protección contra Riesgos Sanitarios.

**SUS.** Sistema Único de Salud.

**RAS.** Red de Atención a la Salud.

**OPS.** Organización Panamericana de la Salud.



2.1.7. Cuadro Comparativo de la normatividad sobre enfermedades raras. Contexto Latinoamericano	61
<b>2.2. Panorama Ético de la Regulación Normativa sobre Enfermedades Raras</b>	<b>63</b>
2.2.1. Análisis de los elementos éticos relevantes	63
2.2.1.1. Inequidad en el acceso a la salud	63
2.2.1.2. Negligencia en el Sistema de Salud	65
2.2.1.3. ¿Se justifica la desigualdad de acceso a los medicamentos por el alto coste?	68
2.2.1.4. ¿La Ley ofrece protección y garantía efectiva frente a condiciones financieras?	71
<b>3. CAPACIDADES, DERECHOS HUMANOS Y JUSTICIA SOCIAL</b>	<b>73</b>
3.1. Capacidades y las Enfermedades Raras	73
3.1.1. La discapacidad en las personas con enfermedades raras	74
3.1.2. Desarrollando capacidades en los pacientes	76
3.1.3. Capacidades asociado al enfoque de los derechos humanos	79
3.2. Los Derechos Humanos y las Enfermedades Raras	81
3.2.1. El papel del Estado como garante de los derechos de las personas afectadas por las ER	81
3.2.2. Respeto por una vida digna	83
3.2.3. Respeto al derecho a la salud	84
3.3. La justicia social: un desafío en las enfermedades raras	87
3.3.1. Trato justo para las personas con enfermedades raras	87
3.3.2. Asistencia adecuada	89
3.3.3. Aceptación de la diferencia y reconocimiento de la igualdad de las personas con enfermedades raras en la sociedad	90
<b>4. CONSIDERACIONES FINALES</b>	<b>92</b>
<b>5. REFERENCIAS</b>	<b>93</b>

## INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras (ER), particularmente se consideran patologías poco frecuentes y de baja prevalencia en la población (1) . Se considera que el 80% de estas enfermedades son de origen genético. Son enfermedades crónicas, progresivas, degenerativas e incurables ( 2). Se caracterizan por presentar una amplia diversidad de síntomas y desórdenes que involucran diferentes sistemas y órganos que hacen que no presenten un cuadro clínico único, lo que dificulta el diagnóstico y tratamiento.

Las ER pueden afectar la capacidad física, motriz, sensorial e intelectual del paciente que puede conducir a reducción de autonomía y vulnerabilidad (3). En la mayoría de los casos, los signos y síntomas de las ER pueden presentarse desde la infancia, pero solo a partir de la edad adulta, casi el 50% de las enfermedades son tratadas debido al diagnóstico tardío, consecuencia de un déficit de conocimiento en los profesionales de la salud y científico (4).

Son enfermedades que *constituyen una importante carga económica independiente del tamaño y la demografía de un país; los costos surgen para un mayor gasto en salud*(5). En ese sentido, las ER necesitan ser prioridad en materia de salud pública para promover, proteger y garantizar la salud y participación social, que permita aumentar y mejorar la calidad de vida de la población afectada.

El termino de ER debe comprenderse desde el punto de vista de diversidad y no de rareza, teniendo en cuenta que la enfermedad no define a las personas como seres humanos, sino al contrario, permite descubrir que la naturaleza humana se manifiesta en la diversidad y no en la normalidad.

El impacto que causa las ER varia de cada situación de la persona, sin embargo, no por ello la enfermedad puede reducir a una sola condición al paciente. De tal manera, las ER no solo tienen una dimensión a nivel de salud, sino también constituyen implicaciones a nivel personal, familiar, económico y social.

Es por ello, que la calidad de vida de la población afectada depende de la mirada de la sociedad, ya que las consecuencias sociales crean múltiples barreras en cuanto a integración e inclusión social. Igualmente del papel del Estado, como



garante de los derechos humanos, a través de formulación de políticas públicas eficaces y garantes de equidad, igualdad y justicia social que mitigue las problemáticas que aún persisten tales como: falta de acceso a una atención adecuada y de calidad; diagnóstico demorado o errado; falta de información pertinente; tratamientos y/o medicamentos ineficaces o inexistentes y de elevados costos.

De acuerdo a lo anterior, en esta investigación se determinó abordar la problemática de las ER desde el contexto latinoamericano, con enfoque en seis (6) países (Brasil; Colombia; Argentina; Perú; Chile y México), los cuales fueron seleccionados por contar con mejor desarrollo normativo dentro de América Latina. Cuya finalidad es puntuar que en los países subdesarrollados la situación de las ER es más desigual, en cuestiones de sistema de salud, avance normativo, tecnológico y social.

En ese sentido, la problemática de las ER ha surgido por la perspectiva político-social con que se ha abordado el tema en cada uno de los países. Constituyendo el aumento de injusticia, discriminación y desigualdad dentro del contexto sanitario y social en toda la población afectada por estas enfermedades.

Así las cosas, el objetivo del presente trabajo es hacer una lectura sobre las enfermedades raras en el contexto latinoamericano.

Teniendo en cuenta el objetivo del presente trabajo, se trata de una investigación predominantemente teórico. Metodológicamente se adoptó una revisión documental y bibliográfica, destacándose el levantamiento de informaciones de libros ya publicados y análisis de artículos científicos sobre las enfermedades raras, así como una revisión de políticas públicas y el examen de protocolos que rige a las enfermedades raras en los países de Colombia, Brasil, México, Perú, Chile y Argentina. Igualmente, tomando como referente teórico a la autora, Martha Nussbaum que discute el tema sobre capacidades con una perspectiva desde los derechos humanos.

Con el propósito de desarrollar el objetivo de esta investigación, este trabajo se estructuró en tres capítulos, que se entienden como el camino que fue recorrido

para comprender la necesidad de potenciar las capacidades que tienen las personas afectadas por las ER, que les permita la participación en el desarrollo de las políticas públicas referentes al tema, la opción de escoger tratamiento, de tecnología, es decir, integración y empoderamiento para la toma de decisiones a lo largo de la trayectoria de la enfermedad.

En el primer capítulo se encontrará una contextualización y parte introductoria sobre las ER, donde se evidenciará las problemáticas emergentes que afectan en todas las esferas de la vida a los pacientes, las implicaciones sociales y la importancia que sean prioridad en materia de salud pública en cada uno de los países.

En el segundo capítulo se abordará el panorama normativo de las ER, referente a 6 países dentro del contexto latinoamericano, como ha sido su desarrollo en marco normativo y de qué manera han abordado los principales aspectos relevantes que devienen de estas enfermedades, buscando así, garantizar el derecho a la salud de manera íntegra y la protección social a la población afectada por las ER. Y por otro lado, se encontrará el panorama ético sobre el marco normativo de los países mencionados anteriormente, donde se realizará un análisis ético, el cual permitirá identificar los elementos éticos relevantes frente al ámbito de la salud y el ámbito social.

Ya en el tercero y último capítulo de este trabajo se encontrará el tema sobre capacidades, derechos humanos y justicia social, basado en la propuesta de Nussbaum como una forma de potenciar y descubrir las capacidades en la población afectada por las ER frente a la sociedad como manera de fomentar participación, integración e inclusión social.

Finalmente, serán realizadas algunas consideraciones finales, en las que se pretende plantear posibles escenarios para el manejo de las ER en los países latinoamericanos, tomando como reto un cambio cultural de la perspectiva de estas enfermedades en la sociedad, con el fin que el paciente se haga participe y se incluya e integre socialmente.

## 1. ENFERMEDADES RARAS. CONTEXTO GENERAL

### 1.1. Introducción a las enfermedades raras.

Las ER se consideran patologías poco frecuentes y de baja prevalencia en la población. Presentan características y condiciones particulares que afectan a una cantidad minoritaria de la población, tanto niños como adultos (1). Se conocen también como *enfermedades huérfanas*, en razón al bajo interés en investigación, visibilidad y prioridad en la salud pública (1).

A partir de la década de los 80, las ER comienzan hacer relevantes para el tema de la salud. En los Estados Unidos se promulga la *Ley de Medicamentos Huérfanos* (ODA), por sus siglas en inglés, una Ley Federal de 1983, que implementó políticas de acceso y definió por primera vez el término de *enfermedad rara* como *cualquier enfermedad o condición rara que afecte a menos de 200.000 individuos en los Estados Unidos*(6).

La promulgación de la *Ley de Medicamentos Huérfanos* se toma como guía para despertar el interés de otros países para desarrollar e implementar legislación y/o políticas públicas sobre medicamentos huérfanos y ER. Es así que Europa inicia abordando el tema de estas enfermedades de forma más íntegra y acorde a las necesidades de los afectados (5).

En Europa, ER se definen como aquellas *con peligro de muerte o de invalidez crónica, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad* (7). Considerándose enfermedad rara aquella que *no afecta a más de 5 personas de cada 10.000 individuos, lo que significa que de 6% a 8% de la población de la Comunidad Europea padecen de alguna enfermedad rara*(7)

En Brasil se considera enfermedad rara, aquella que *afecta a menos de 65 de cada 100.000 individuos, o sea, 1.3 personas para cada 2.000 individuos*(8). En Colombia se define enfermedad rara *aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas*(9,10) Como se constata, claramente no existe una definición universal de ER. La definición y la

forma de abordar el tema de las ER depende de cada país, en cuanto a su diversidad geográfica y socioeconómica (5).

Actualmente se estima que existen en el mundo alrededor de 5.000 a 8.000 enfermedades catalogadas como raras (11). La gran mayoría de ER son de origen genético, son enfermedades de cánceres poco frecuentes, enfermedades auto inmunitarias, malformaciones congénitas, o enfermedades tóxicas e infecciosas, entre otras+(12).

Se considera que el 80% de las ER son de origen genético. Son enfermedades crónicas, progresivas, degenerativas e incurables (2). Se caracterizan por presentar una amplia diversidad de síntomas y desórdenes. Involucran diferentes sistemas y órganos que hacen que no presenten un cuadro clínico único, lo que dificulta el diagnóstico y tratamiento. Las ER pueden afectar la capacidad física, motriz, sensorial e intelectual del paciente que puede conducir a reducción de autonomía y vulnerabilidad (3).

En la mayoría de los casos, los signos y síntomas de las ER pueden presentarse desde la infancia, pero solo a partir de la edad adulta, casi el 50% de las enfermedades son tratadas debido al diagnóstico tardío, consecuencia de un déficit de conocimiento en los profesionales de la salud y científico (4).

Aproximadamente el 75% de las ER afectan principalmente a los niños, lo que indica que la esperanza de vida se reduce de manera significativa, causando la muerte de manera precoz. La esperanza de vida en los pacientes varía del tipo de enfermedad; algunas pueden causar la muerte en edad temprana, pueden ser degenerativas y otras controladas a lo largo de la vida, solo si son diagnosticadas y tratadas a tiempo (1).

De acuerdo a la baja prevalencia de estas enfermedades, existe un nivel de conciencia pública muy bajo, tanto del Estado como de la sociedad. Así, como poco conocimiento, en razón a la falta o escases en investigación. Son enfermedades que no representan beneficios económicos para el sector de la salud, como tampoco, interés en la industria farmacéutica para desarrollar medicamentos para ser tratadas,

por ello la medicación y tratamientos son determinados de alto costo y restringidos (1).

Ahora bien, las ER son difíciles de tratar y sobrellevar. Conducen a un sin número de desafíos y necesidades que influyen en la vida cotidiana de los afectados y sus familias. Por ello, la condición de la salud desde el punto de vista clínico no sólo es la única preocupación emergente de estas patologías, el ámbito social, es un factor que impacta y trae consigo una problemática significativa en el diario vivir de los pacientes. Afrontan la desigualdad social y en salud, estigmatización y vulnerabilidad social, en razón a la condición de ser portadores de una "enfermedad rara"

## **1.2. Problemáticas emergentes de las enfermedades raras.**

Desde la aparición de los primeros síntomas y durante toda la trayectoria de la enfermedad, las personas afectadas por una ER y sus familias, enfrentan considerables barreras y problemáticas (sanitaria y social) consecuencia de la rareza y baja prevalencia de las ER. Son problemáticas que afectan en todas las esferas de la vida de los pacientes. Estas barreras en términos considerables, inician desde la falta de acceso a una atención adecuada y de calidad, diagnóstico demorado o errado, falta de información pertinente, tratamientos y/o medicamentos ineficaces o inexistentes y de elevados costos. Así, como implicaciones en el entorno familiar, laboral, académico, económico y emocional que influyen en el desarrollo de la vida "normal" de los pacientes.

En ese sentido, a seguir se presentarán y desarrollarán las problemáticas emergentes de las ER mencionadas anteriormente.

### **1.2.1. Acceso a información insuficiente.**

El acceso a la información es un elemento fundamental para el paciente obtener conocimiento sobre la enfermedad. Este elemento se encuentra dentro de las cuatro dimensiones de la accesibilidad que integra el conjunto de elementos del derecho a la salud, el cual comprende el derecho de solicitar, recibir, y difundir información en forma accesible para todos sin discriminación alguna (13).

Los Estados tienen el deber de promover, divulgar y garantizar al paciente el derecho a la información apropiada sobre su enfermedad; causas de su enfermedad y los factores que influyen en su salud; en qué momento deben buscar ayuda profesional; los servicios de salud disponibles; los tratamientos apropiados y disponibles, y comportamientos que contribuyan para la prevención de la enfermedad (14).

Debido a la rareza de estas enfermedades, la falta de investigación, de propagación de conocimiento e información sobre las ER, dificulta el desarrollo de procedimientos terapéuticos adecuados y medicamentos eficaces que contribuyan para el bienestar del paciente (15).

La falta de profesionales de la salud adecuadamente formados, calificados y especializados sobre ER, dificulta que al paciente y su familia no se brinde la información correcta y dosificada que versa sobre la enfermedad, (diagnóstico, posibles tratamientos, medicación y cuidados en salud de calidad) (16).

El acceso a la información debe ser oportuna, completa, accesible, confiable e informal+ (17). Como finalidad para que el paciente se informe, conozca su situación sobre la enfermedad que padece y así manejar sus expectativas vitales+ (18). Por esto la importancia de profesionales calificados e idóneos, como se expone en el párrafo anterior.

Por otro lado, el desconocimiento sobre las ER difieren mucho de cada país. Dado que depende del manejo y desarrollo con el cual se aborde el tema en la salud pública, desarrollo de políticas públicas, el modelo y estructura del sistema de salud e interés del Estado en fomentar investigación y conocimiento sobre las ER. Es por ello que en determinados países, el asunto de las ER y sus complejidades ha sido abordado con más éxito y mejores garantías y protección frente a la salud para los pacientes (12).

### **1.2.2. Diagnóstico demorado, errado e ineficaz.**

El diagnóstico es la base fundamental para identificar el estado de salud del paciente; permite organizar la enfermedad, identifica las opciones de tratamiento,

pronostica los resultados y proporciona un marco explicativo sobre la enfermedad (19). La detección de un diagnóstico a tiempo y correcto, permite avanzar en un adecuado manejo clínico y terapéutico de la enfermedad (20). Obtener un diagnóstico precoz, pronostica una mejor calidad y expectativa de vida para el paciente y su familia (20).

La mayoría de pacientes y sus familias enfrentan un largo camino para alcanzar el diagnóstico sobre la posible enfermedad que padecen (20). Es un proceso de incertidumbre y odisea por años en busca de respuestas y ayuda ante el Estado y los sistemas de salud.

La búsqueda del diagnóstico de un paciente con ER en promedio puede transcurrir de cinco a diez años entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico definitivo. Todo depende del tipo de enfermedad y conocimiento científico que exista sobre la misma (18).

La alta complejidad de sus condiciones particulares como su carácter genético, diversidad de sintomatologías y su heterogeneidad; las ER requieren un abordaje y manejo de equipo multidisciplinar de profesionales de la salud altamente calificados en el asunto (16).

Sin embargo, entre más baja es la prevalencia de la enfermedad, menos conocimiento hay por parte de los profesionales de la salud, lo que dificulta el reconocimiento de la patología para determinar el diagnóstico en el momento adecuado y oportuno (21).

El desconocimiento sobre las particularidades que presentan cada una las ER, la falta de experiencia y conocimiento de los profesionales de la salud y la dificultad de acceso a las informaciones necesarias sobre estas enfermedades (18), determina que gran parte de los pacientes obtengan diagnósticos errados, por consiguiente tratamientos inadecuados o continúen sin diagnóstico que conlleva a la muerte prematura (20).

No cabe duda, que la demora del diagnóstico implica un impacto de alto riesgo y perjudicial para salud del paciente, poniendo en peligro su vida. Así como,

genera una mayor complicación para la situación de la persona afectada, obstruyendo continuar con el desarrollo de una vida normal y saludable, viendo disminuir su expectativa de vida.

### **1.2.3. Tratamiento inadecuado e inaccesible.**

Las ER debido a su condición de baja prevalencia y poco frecuentes, requieren un tratamiento especial y diferenciado. La gran mayoría no cuentan con un tratamiento específico o son inexistentes, son de alto costo y el número reducido de pacientes que padecen de una ER en cada región/país dificultan el acceso al tratamiento.

Una de las principales consecuencias de inaccesibilidad a los tratamientos, es que son enfermedades que despiertan escaso interés por la industria farmacéutica. Sin embargo, hoy en día esa teoría es controvertida, en razón a que los avances presentados por el desarrollo del genoma humano y la biotecnología con el pasar de los años, han permitido que los costos de los medicamentos huérfanos dejen de ser tan elevados en investigación y desarrollo científico. Aunque las industrias farmacéuticas como estrategia para obtener mayores ganancias económicas, no ven la necesidad de mostrar cuanto puede costar la viabilidad de investigación y la producción de un medicamento huérfano (126).

Cuando los pacientes son diagnosticados erróneamente, conduce al desarrollo de un tratamiento inadecuado o inapropiado para tratar los efectos inmediatos o mediatos de la enfermedad, situación que agrava el estado de salud del paciente.

Las personas usualmente no reciben el tratamiento en tiempo oportuno por demora del diagnóstico. Hecho que resulta en consecuencias nefastas para la salud del paciente, que pueden ser en ocasiones de carácter grave o irreversible para la persona, afectando no sólo la salud, sino su desenvolvimiento en la vida cotidiana de manera general (23).

El tratamiento inadecuado siempre es consecuencia de un diagnóstico tardío o errado indicado al paciente acorde a su estado de salud. Generalmente, los



tratamientos son indicados con base en la sintomatología de la enfermedad que presenta en ese momento el paciente. No obstante, indicando un tratamiento sin indagar más allá de los síntomas básicos, teniendo en cuenta que son enfermedades que no presentan un cuadro clínico único. En ese sentido, la falta de conocimiento y experticia sobre las ER conlleva a la ausencia de tratamientos eficaces e idóneos (16).

Por otro lado, los tratamientos suelen ser complejos y por un largo período, inclusive de por vida para los pacientes. Pero el elevado costo y la falta de financiación de los mismos, determina que sean tratamientos desigualmente disponibles y constata que gran parte de los pacientes no tienen acceso a los tratamientos o es limitado, en razón a la incapacidad económica de las personas asumir los gastos.

En ese escenario, el sistema de salud en la gran mayoría de países dentro del contexto latinoamericano, no asumen la totalidad de los costes derivados de los tratamientos, porque suelen ser muy costosos y específicos. Terapias avanzadas, medicamentos huérfanos, elementos o recursos más allá de los farmacológicos (16), debido a que representan un gasto mayor para el sector de la salud. Situación que conduce a la desigualdad de acceso a la salud para el paciente (23).

#### **1.2.4. Medicación de alto costo.**

La medicación de alto costo, otra de las adversidades que afrontan los pacientes y familiares por las ER. La consecuencia de la rareza de estas patologías, determina que los medicamentos sean específicos, por consiguiente su elevado coste en el mercado, que influye a que sean escasos y limitados de acceso para los pacientes.

*El acceso a los medicamentos es discriminatorio según la ubicación geográfica o la situación económica, lo que amplía las desigualdades en salud de las poblaciones (24).* Tal como se percibe en la situación de los pacientes afectados por una ER. Del factor económico principalmente, depende la gran mayoría de estas personas en sobrellevar la enfermedad y en mejorar su calidad de vida.

Los *medicamentos huérfanos*, son aquellos *dirigidos al diagnóstico*,

*prevención y tratamiento de las ER+* (1). Son medicamentos, que la industria farmacéutica no desarrolla y comercializa bajo las condiciones en un mercado normal por cuestiones económicas, dado que no les representa ninguna rentabilidad y viabilidad (25).

Son medicamentos que van dirigidos a un número muy reducido de pacientes, lo que para la industria farmacéutica resulta de poco interés y rentable invertir en investigación y elaboración de estos medicamentos (26). Por ello, la problemática de baja disponibilidad y comercialización en el mercado de estos fármacos.

Esta clase de medicamentos no cuentan con una amplia cobertura en los sistemas de salud, en razón a que la financiación de estos fármacos no son extensivos a todas las enfermedades de este tipo, debido a que constituyen una carga elevada al financiamiento del sistema de salud (23). Situación que genera un impacto en el presupuesto económico de la persona y su familia, el asumir los costos elevados de medicación y tratamientos para tratar la enfermedad. Como responsabilidad del Estado y principal garante de los derechos fundamentales de los ciudadanos, es quien debe proporcionar mecanismos alternos y pertinentes para que el sistema de salud brinde y garantice atención y acceso de las necesidades y demandas de la salud que requiera la población (22).

Generalmente, no en todos los casos los pacientes pueden asumir los gastos de medicación. La gran mayoría son pacientes en condiciones socioeconómicas menos favorables, se caracterizan por ser personas que se encuentran dentro de un contexto de profunda desigualdad social y vulnerabilidad frente a la sociedad y la salud, situación que agrava para el paciente el acceso a los insumos de salud necesarios (22).

La medicación de alto coste, determina que el acceso a los insumos de salud "necesarios y esenciales" sea limitada o restringida, condicionada al factor económico para su suministro, tornando el acceso a la salud para el paciente desigual y discriminatorio. Principalmente, es una barrera que imposibilita al paciente contar con la atención de salud adecuada e integral para abordar las condiciones de su estado de salud, obstruyendo con la consecución del tratamiento de la enfermedad.

### 1.2.5. Implicaciones sociales.

Vivir con una ER sin duda ya es una problemática tanto para el paciente como su familia en la sociedad por sus complejidades y rareza que las representa. Son enfermedades que traen consigo complicaciones en el aspecto clínico y social. El estado de salud del paciente es importante y determinante para su bienestar físico y psicológico. Sin embargo *la atención clínica no es la única necesidad y prioridad generada de las ER+(16)*. El factor social, familiar, laboral, académico y económico, son ámbitos que influyen en el desarrollo y calidad de vida de las personas.

Las ER constituyen múltiples cambios para el paciente y su familia. A lo largo de la trayectoria de la enfermedad afrontan diversos desafíos, restricciones, discriminación y estigmatización (1). Estas consecuencias, además de la desestabilidad familiar y social, generan un impacto y giro inesperado en la cotidianidad del paciente. Asimismo, enfrentan a una sociedad en donde falta apoyo, compromiso y adecuación a las necesidades que provienen de las ER (27).

El ámbito social se torna como el principal juez para el paciente y su familia, porque deben enfrentar diversas barreras, principalmente la falta de oportunidad de participación social "bien sea por las condiciones relacionadas directamente con la enfermedad, o por las limitaciones y situaciones de discriminación que experimentan en su entorno+(23).

Cuando los pacientes presentan alguna limitación física o motriz, resultado de los diversos síntomas y desordenes que presentan las ER, son estigmatizados como "raros" por su condición, debiendo afrontar el rechazo y/o restricciones dentro del mismo contexto social, en el área laboral, académica y/o profesional, *disminuyendo las posibilidades de una relación e integración normal+ en la sociedad+ (23)*. Situación que conduce a una mayor desigualdad, vulnerabilidad e incluso aislamiento social.

En ese sentido, el *estigma+* es una rotulación presente en el día a día de las personas con ER. Según Goffman (28) estigma hace referencia a:

*un atributo profundamente desacreditador. Un individuo que podría haber sido fácilmente recibido en la relación social cotidiana posee un rasgo que puede imponer la atención y alejar a aquellos que él encuentra, destruyendo la posibilidad de atención para otros atributos suyos (28) (p.13-14)*

En los pacientes con ER es muy común que se presente este calificativo. En primer lugar, las marcas corporales crean una identificación en el paciente que influyen y afectan para su desenvolvimiento en el entorno social, sin embargo, la sociedad los rotula y considera personas "raras, diferentes y extrañas" incapaces de contribuir socialmente y desempeñarse en las diferentes áreas cotidianas de forma normal (29).

En segundo lugar, no solo las marcas corporales generan estigma en los pacientes. El desconocimiento, la ignorancia, la incomprensión y la inexperiencia del cuerpo médico y profesionales de la salud, como también, de la sociedad en general, acaban estigmatizando y tornando a los pacientes, personas socialmente más vulnerables (27).

La aparición de una ER en un miembro de una familia, crea un desequilibrio dentro del entorno familiar. En primer lugar, el desconocimiento sobre la enfermedad y su problemática de no saber cómo abordarla y tratarla de manera adecuada, y por otro lado, la familia se torna como cuidadores principales, donde casi siempre son los progenitores. Son ellos los que cuidan, protegen, suplen todas las necesidades, afrontan al igual que el paciente las adversidades devenidas de las ER y les brindan una excesiva y especial atención. De manera que la integración familiar se afecta o se pierde dentro del núcleo familiar o con otros miembros parte de la familia (16,27).

La familia se acaba apartando de sus proyectos de vida. Sus necesidades, aspiraciones laborales y/o profesionales y sus actividades cotidianas en términos generales pasan a un segundo plano, centrando su mayor atención y cuidado en el paciente (27).

En términos económicos las ER son una problemática para el paciente y su familia. Costear una clase de enfermedad de baja prevalencia es de elevado costo (1), puesto que requieren cuidados, tratamientos y fármacos especiales. Esta situación determina que la condición financiera cambie y genere un desequilibrio en el presupuesto del paciente o familia (27).

El desequilibrio financiero aumenta mayormente, cuando los ingresos económicos disminuyen. Generalmente el paciente se ve afectado de manera física, sensorial o motriz, reduciendo la capacidad de desempeñarse cien por ciento en sus

actividades diarias, que conlleva a la desestabilidad laboral (16). Y por otro lado, cuando alguno de los miembros de la familia se ve obligado abandonar una oportunidad o estabilidad laboral, porque el paciente crea mayor dependencia en el cuidador, consecuencia de las implicaciones que genera la enfermedad.

La condición económica del paciente origina la desigualdad en la clase social. La diferencia entre pacientes ricos y pobres que padecen de una enfermedad rara, resalta la brecha en el momento de acceso a los servicios de salud esenciales para tratar la enfermedad (16). Determinando el nivel económico como papel fundamental de garantía de las necesidades esenciales y demandas en la salud, para el paciente alcanzar mejor calidad de vida y expectativa de vida mayor.

La convivencia con una ER es un proceso de difícil y dolorosa aceptación. Desde la aparición de la enfermedad el paciente y su familia vive con angustia, incertidumbre y zozobra de cómo sobrellevar la enfermedad día a día, quizás por el resto de la vida. Con el paso de tiempo y a medida que avanza la enfermedad, el miedo aumenta por no tener el apoyo necesario, el rechazo de la sociedad y no encontrar respuestas sino preocupaciones y cuestionamientos sobre ¿qué pasará en el futuro?, ¿cuanto tiempo viviré?, ¿seré capaz de afrontar todo lo que implique esta enfermedad?. Es un sin número de preguntas que se hacen día a día estas personas, las cuales sufren no solo físicamente, sino emocionalmente (16,23,27).

La carga psicológica, irrumpe en el bienestar emocional del paciente y su familia. Muchas veces acaba agravando la situación del paciente y complicando la relaciones en el entorno social y familiar. La aceptación y adaptación a la enfermedad y el cambio en el estilo de vida, genera un impacto emocional no muy favorable para el estado de salud de las personas, que puede terminar en depresión, ansiedad, desesperación e impotencia (27).

Frente a esa situación, el apoyo, acompañamiento y orientación, es determinante y fundamental para sobrellevar y afrontar las adversidades que dependen de las ER y que generan una carga emocional en el paciente y en su entorno familiar.

### 1.3. Las enfermedades raras: una prioridad para la salud pública.

Durante tanto tiempo las ER fueron enfermedades desconocidas para la opinión pública y el sector de la salud. Las razones de la invisibilidad han sido más que por la "rareza", la baja prevalencia en la población (16). Solo hasta hace unos años despertaron la importancia y relevancia para la sociedad, en vista que han sido enfermedades que acarrearán múltiples problemas, que no solo impactan a las personas afectadas, sino también en materia de salud pública.

En ese sentido, de acuerdo al concepto de la OPS (2002), la salud pública se puede definir como:

*el esfuerzo organizado de la sociedad, principalmente a través de sus instituciones de carácter público, para mejorar, promover, proteger y restaurar la salud de las poblaciones por medio de actuaciones de alcance colectivo+(30).*

Las funciones de la salud pública se entienden como el "*conjunto de actuaciones que deben ser realizadas con fines específicos, necesarios para la obtención y finalidad del objetivo central, el cual es mejorar la salud de la población*" (30). Como funciones esenciales de la salud pública se destacan:

*1. Seguimiento, evaluación y análisis de la situación de la salud; 2. Vigilancia de la salud pública, investigación y control de riesgos y daños en salud pública; 3. Promoción de la salud; 4. Participación de los ciudadanos en la salud; 5. Desarrollo de políticas y capacidad institucional de planificación y gestión en materia de salud pública; 6. Fortalecimiento de la capacidad institucional de regulación y fiscalización en materia de salud pública; 7. Evaluación y promoción del acceso equitativo a los servicios de salud necesarios; 8. Desarrollo de recursos humanos y capacitación en salud pública; 9. Garantía y mejoramiento de la calidad de los servicios de salud individuales y colectivos; 10. Investigación en salud pública; 11. Reducción del impacto de las emergencias y desastres en la salud (30).*

Bajo esa perspectiva, las ER frente a la salud pública ha sido un asunto complejo de abordar y priorizar. Las acciones llevadas a cabo para tratarlas, visibilizarlas y despertar conciencia pública, no ha sido lo suficiente eficaz para comprender que las ER son un tema crucial de salud para la cantidad minoritaria de personas afectadas en cada país por estas enfermedades.

Existe un sin número de ER, conocidas y aún por determinar. Sus múltiples sintomatologías y condiciones particulares *(número limitado de pacientes, escasez de conocimientos y de especialización)+ (1)*, son características que han

determinado la dificultad de desarrollar políticas públicas en salud apropiadas, que interprete las necesidades de las personas afectadas, responda a ellas y actúe para satisfacerlas de manera eficaz (5,30). Políticas públicas integrales que aborde cada una de las problemáticas devenidas por las ER y que garanticen la protección del derecho fundamental a la salud de las personas. Políticas públicas dirigidas a:

*investigación científica y biomédicas, política de industria, investigación y desarrollo de medicamentos, información y entrenamiento de todas las partes implicadas, cuidados sociales y beneficios, hospitalización y tratamiento de pacientes externos (1).*

Con el desarrollo de un conjunto de políticas públicas en salud apropiadas, garantiza la protección de la salud, que contribuye para el bienestar y mejora de la condición de vida de la población afectada, como también, *mejora la coordinación de la atención, recursos de diagnóstico, acceso a tratamientos, conocimiento, apoyo al paciente, y promoción de investigación innovadora*)+(5,31).

En gran parte, hoy en día la visibilidad de las ER ha sido por las asociaciones y movimientos de los pacientes, familiares y demás personas, que buscan apoyo, ayuda, reconocimiento, pero principalmente, priorización en la salud pública que permita promover y proteger la salud de las personas afectadas (16). Según Chaves (16), estas asociaciones se convierten en:

*promotoras de la investigación, difusión y sensibilización acerca de estas enfermedades poco frecuentes, productoras de conocimiento y de apoyo social y psicológico a los afectados rompiendo la sensación de aislamiento geográfico, sensitivo y de rareza (16.)*

Teniendo en cuenta las múltiples adversidades devenidas de las ER, la garantía de acceso, atención y calidad a los servicios e insumos de salud, es una problemática que persiste, en razón que no se cuenta con un modelo de sistema de salud diseñado para el atendimento de las necesidades y demandas en salud requeridas por los pacientes de ER. No cuentan con infraestructuras sanitarias (centros especializados, redes y centros de referencia), como tampoco, con profesionales especializados y capacitados, capaces de brindar atención, apoyo, cuidado y orientación a los pacientes y familiares (15), que evite la *atención inadecuada, un diagnóstico tardío y opciones de tratamiento limitadas o inexistentes*+(5).

Asimismo, la falta de financiamiento y conocimiento de las ER (12), refleja el desinterés del Estado como responsable y mayor garante de los derechos fundamentales, en no formular mecanismos que promueva la igualdad y equidad de acceso a la salud, la integralidad de la atención y la eficacia en la prestación de los servicios para los pacientes.

En vista que las ER, son enfermedades que requieren un tratamiento diferenciado dentro del sector de la salud, deben ser una cuestión de prioridad para la salud pública, que permita a través de mecanismos y estrategias, conducir a la reducción de esas diferencias que las caracteriza, para lograr que hagan parte de una cobertura sanitaria universal.

El objetivo de la priorización dentro de la salud pública en primer lugar, es mejorar la visibilidad de las ER dentro de la sociedad, que genere conciencia pública de la problemática que implican estas enfermedades y dentro de los sistemas de salud; en segundo lugar, fomentar el empoderamiento del paciente y su familia a través de mecanismos de apoyo y capacitación, que les permita desempeñar un papel activo y fundamental en la configuración de estrategias de la prestación de servicios de salud que sea acorde para sus necesidades; por otro lado, alcanzar el acceso universal a la salud, buscando mejorar el acceso a los servicios de salud, diagnósticos oportunos y facilite el acceso universal de atención médica de calidad e insumos de salud (medicamentos, tratamientos y dispositivos médicos); por último, promover la investigación sobre las ER a través de iniciativas y mecanismos de investigación nacionales e internacionales, que permita la creación de redes de registros de pacientes y la clasificación y codificación de las ER, para que genere un mejor reconocimiento y tratamiento sobre estas enfermedades a nivel mundial (1,23).

Garantizar que las ER sean reconocidas como una prioridad en la salud pública, junto con la cooperación de formulación de políticas públicas apropiadas y eficaces basadas en equidad y justicia social, contribuye de manera significativa en la reducción de desigualdad e injusticia en la salud, generando un impacto positivo en la vida de los pacientes y familiares.



Así las cosas, con la finalidad de percibir de manera más específica la situación sobre las ER, a seguir se presenta un análisis del marco ético-normativo dentro del contexto latinoamericano enfocado en 6 países: Colombia, Argentina, Perú, México, Chile y Brasil. A continuación el segundo capítulo.

## **2. ENFERMEDADES RARAS: PANORAMA ÉTICO-NORMATIVO DENTRO DEL CONTEXTO LATINOAMERICANO.**

### **2.1. Contexto Normativo sobre Enfermedades Raras en Latinoamérica.**

Las Enfermedades Raras a lo largo de los años han despertado el interés y conciencia tanto en el Estado como en la sociedad, situándose como prioridad en la salud pública en diversos países del mundo, por ser patologías que traen consigo múltiples problemáticas que requieren de mayor visibilidad y trato diferenciado.

No obstante, en Latinoamérica comenzó a ser discutido el tema sólo a partir del año 2000 por algunos países. Sin embargo, frente a desarrollo normativo sobre ER comenzó a ser abordado recientemente el tema. Desde el año 2010, de manera paulatina, algunos países han ido adaptando legislaciones y políticas públicas, abordando los principales aspectos relevantes que devienen de estas enfermedades, buscando así, garantizar el derecho a la salud de manera íntegra y la protección social a la población afectada por las ER.

Actualmente, los países latinoamericanos se encuentran en dos situaciones referentes al tema de las ER. En primer lugar, algunos países no cuentan con la reglamentación de la legislación y carecen de políticas públicas, lo que se presentan ineficaces para responder a las necesidades emergentes de estas enfermedades, siendo así, solo un precedente jurídico. Y en segundo lugar, reglamentadas de manera parcial, y sin políticas públicas suficientes y adecuadas, entendiéndose que solo responden de manera parcial a situaciones excepcionales.

Es por ello, que analizaremos la situación normativa referente al tema de ER en 6 países; Brasil, Colombia, Argentina, México, Perú y Chile. Países que fueron seleccionados por contar con mejor desarrollo normativo dentro del contexto latinoamericano sobre las ER. Sin embargo, pese a esto, los avances normativos no

han sido de la misma manera para todos. Encontrando algunos países como pioneros en desarrollo normativo, que cuentan con una ley específica, reglamentada parcialmente, otros, cuentan con una ley sin reglamentar que la hace ineficaz, y finalmente, encontramos países que aún no cuentan con una ley al respecto, pero han abordado el tema a través de diversas políticas públicas.

En ese sentido, a continuación se presentará un análisis de la situación sobre las ER en Colombia, su desarrollo y avance normativo al respecto, prosiguiendo de la misma manera con los demás países mencionados anteriormente.

### **2.1.1. Colombia.**

#### **2.1.1.1. Sobre las Enfermedades Raras en Colombia.**

Las enfermedades huérfanas (EH) como se les determina a las ER en Colombia, años atrás habían sido completamente desconocidas y ajenas para la sociedad y el Estado. Hoy en día el panorama de Colombia frente a las EH versa en otra perspectiva en aras de transitar de la invisibilidad hacia la visibilidad. En el año 2010, el país promulgó una norma referente a las EH, la Ley N° 1392 de 2010 *"por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés"* (9). Una norma con miras a garantizar la atención integral en salud a la población afectada y atender los problemas emergentes de estas enfermedades, en razón a que representan una problemática de especial interés para el Estado y la población en general. Sin embargo, norma que aún se encuentra con algunos asuntos pendientes por reglamentar, generando falencias e ineficacia en la práctica.

Colombia cuenta con una lista de registro de 2149 EH, de las cuales reconocidas 653 enfermedades en el país (32). En el año 2013 se llevó acabo un censo nacional de la Cuenta de Alto Costo (CAC), la cual reportó "13.218 personas afectadas por las EH" (33), lo que significa un avance importante en disponer de ese registro, ya que son esenciales para "recolectar datos clínicos y epidemiológicos para comprender mejor su patogénesis y contribuir al desarrollo de fármacos y respuestas terapéuticas efectivas" (34).

El conocimiento sobre las EH en el país, continua siendo "fraccionado y disperso (entre las asociaciones de pacientes, centros de diagnóstico, instituciones científicas, hospitales, aseguradoras, especialistas, grupos de investigación, entidades del estado)+(35), creando así dificultad en los pacientes obtener acceso a una atención integral en salud adecuada.

Respecto al acceso y manejo del cuidado sobre las EH, el modelo de sistema de salud estructurado en el país, que aún no se encuentra diseñado para atender completamente los problemas de las EH, no garantiza acceso continuo y controlado de la enfermedad en los pacientes, es decir, el seguimiento individual de cada persona es precaria. En cuanto al diagnóstico, continua sin apoyo de un programa de tamizaje neonatal que contribuya para detectar un diagnóstico precoz y correcto (36).

El sistema de salud en Colombia, aún requiere un fortalecimiento en el tema de médicos y profesionales de la salud, formados, capacitados e idóneos para atender la demanda de los problemas respecto a las EH, en razón a que son enfermedades que requieren de un equipo interdisciplinar y/o transdisciplinar de profesionales de la salud capaces de diagnosticar y abordar un tipo de enfermedad como las "raras" (36).

En ese sentido, la garantía de atención y cuidados en la salud de calidad se caracterizan por contar con "

*aquellos profesionales de la salud altamente calificados; con eficiencia en la utilización de los recursos; riesgo mínimo para los pacientes; y resultados positivos en relación a las condiciones de salud de los pacientes" (14) (p.177).*

Un factor importante y agravante a la situación para diagnosticar, tratar o hacer seguimiento de las EH, es la dispersión geográfica de los pacientes en el país. Existen diversas regiones o municipios alejados de las principales ciudades del país, los cuales no cuentan con la prestación de servicios de salud adecuados y de calidad como, infraestructura clínica y tecnológica, unificación y mejor organización de las instituciones de salud que brinde la atención idónea y necesaria a los pacientes con EH (36). En ese sentido, el gobierno debe crear mecanismos frente al sistema de salud, de forma que la atención integral en salud sea de acceso para

toda la población afectada en general, garantizando la efectividad del derecho fundamental a la salud.

El asunto administrativo-económico derivado del modelo del sistema de salud del país, es decir un modelo "institucional y funcional deficiente" así como, "la colocación incorrecta de incentivos, las debilidades en la rectoría y regulación de los actores por parte del Gobierno Nacional, es lo que determina los problemas de aseguramiento y financiación", prevaleciendo el interés particular económico de cada una de las partes sobre el interés general, obteniendo como resultado que el acceso a la salud para el paciente con EH sea de gestión burocrática (37).

En suma, persisten muchas falencias, ineficacia y negligencia en la prestación de los servicios de salud y la manera de abordar las EH en el país. Sin embargo, pese a esas circunstancias, Colombia ha ido trabajando en la reglamentación e implementación de la norma de manera paulatina para garantizar al paciente mejor atención integral en salud y calidad de vida. De la misma manera, que cada vez más la exclusión, discriminación y desigualdad de los pacientes, disminuya no solo en las instituciones de salud, sino en la población en general.

#### **2.1.1.2. Marco Normativo.**

Colombia expidió en el año 2010, una norma específica referente a las EH que aborda la problemática divergente de estas enfermedades y garantiza protección a la población afectada. La Ley N° 1392 de 2010,

*Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores (9).*

Teniendo la presente ley como objeto,

*reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un problema de especial interés dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo" (9).*

El artículo 2 de la Ley N° 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley N° 1438 de 2011, define las EH de la siguiente manera,

*Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada (9,10)*

La Ley N° 1392 de 2010, a través de sus dieciséis artículos, buscó reconocer las EH como de asunto de interés nacional y establecer principios rectores (universalidad, solidaridad, corresponsabilidad e igualdad) para la protección efectiva de la población afectada por las EH (9). Así como, establecer deberes y obligaciones al Estado, entre ellos, implementar un registro nacional de pacientes; adoptar un sistema de negociación y compra de medicamentos; crear incentivos para el desarrollo del conocimiento científico y modelos de atención en salud, a través de la conformación de una red de centros de referencia de (diagnóstico, tratamiento y farmacias) para el manejo de estas enfermedades. Finalmente, adoptar estrategias como necesidad de inclusión o integración social, en acceso a bienes y servicios; educación y mercado laboral (9).

La norma busca mejorar la atención sanitaria de las EH y señala la necesidad que el Estado implemente los mecanismos pertinentes que aborden cada uno de los asuntos manifiestos en la ley, para que garanticen cobertura en la salud integral y protección social a toda la población afectada por las EH. Teniendo en cuenta que son una población con alto índice de vulnerabilidad y sujetos considerados de especial protección.

Sin embargo, la reglamentación de la ley ha sido de manera parcial, situación que implica para el paciente y su familia continuar con barreras frente al sistema de salud que impiden el diagnóstico oportuno; atención integral e interdisciplinaria y acceso a tratamientos y medicamentos, así como, la posibilidad de integración social que le permita continuar desarrollando su vida dentro de la sociedad en términos normales.

La implementación de la norma parcialmente, se ha fundamentado en los siguientes aspectos. En primer lugar, mediante el Decreto N° 1954 de 2012, se

implementa el "sistema de información de pacientes con EH", el cual ha sido fundamental para reportar la incidencia, prevalencia y mortalidad del número de casos de personas afectadas por estas enfermedades en el país (38).

En segundo lugar, mediante la Resolución N° 430 de 2013, se *define el listado de enfermedades huérfanas*, cuya finalidad, es la construcción de una base de datos sobre las EH que afectan a un número significativo de la población en el mundo, para determinar e identificar cuáles enfermedades afectan con mayor frecuencia a la población colombiana, en razón a que el listado exige ser actualizado cada dos (2) años (39).

Como tercer aspecto, mediante la Resolución N° 3681 de 2013, *se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con EH+* (40), cuyo objetivo fue consolidar un registro nacional de la población afectada y de las enfermedades con mayor frecuencia en Colombia, para mayor control y seguimiento de la prevalencia de estas enfermedades en el país. Asimismo, a partir del censo, se logró obtener un punto de partida acerca de la epidemiología de las ER en Colombia.

Como cuarto aspecto, a través de la Resolución N° 2048 de 2015 *se actualiza el listado de EH y se define el número con el cuál se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con EH+* (41) la cual es de vital importancia para continuar identificando nuevas patologías que afectan a la población. Por lo tanto, es indispensable la calidad y cantidad de información disponible y suministrada por parte de las *Entidades Promotoras de Salud (EPS)*; las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud; las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS) (41).

En quinto lugar, mediante la Circular N° 049 de 2015, emitida por el Instituto Nacional de Salud *se implementa la vigilancia en salud pública de las EH+*, como finalidad de *notificación rutinaria en el sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila)*, con el propósito de mantener actualizado un registro sistemático con la información de los pacientes con diagnóstico confirmado de una de estas enfermedades (42).

Finalmente, la más reciente reglamentación. A través de la Resolución N° 651 de 2018, *se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de la enfermedades huérfanas, así como, la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención*+(43).

Por otro lado, mediante la Ley Estatutaria N° 1751 de 2015 *por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones*+ (44). La norma establece la necesidad de proteger y reconocer a las personas que padecen de EH como *“sujetos de especial protección”*, que gozarán de especial protección por parte del Estado (44). De modo que el sistema de salud defina mecanismos adecuados que le garanticen las mejores condiciones de atención en salud y no se vea limitada por ninguna clase de restricción administrativa o económica, como tampoco, sean excluyentes de los planes de beneficios de salud, salvo las excepciones que la norma disponga.

Frente a ese escenario, hasta el momento las EH en Colombia han ido alcanzado de manera significativa reconocimiento en el ámbito normativo y posicionándose como prioridad en la salud pública. Reconocimiento y visibilidad que ha sido en gran parte por el trabajo constante de las federaciones y asociaciones de pacientes con EH, quienes los representan para lograr inclusión, integración y atención en los sistemas de salud y en la sociedad exigiendo trato igualitario, independientemente de la situación y condición física y/o psicológica o emocional que se encuentre el paciente.

## **2.1.2. Argentina.**

### **2.1.2.1. Sobre las Enfermedades Raras en Argentina.**

En Argentina, se estima que aproximadamente 3.200.000 personas padecen una Enfermedad Poco Frecuente (EPF) como se determinan las ER en este país, es decir, 1 de cada 13 argentinos son las personas afectadas (45). Las EPF, son enfermedades de muy baja prevalencia, razón por la cual el escaso conocimiento científico e información sobre las mismas. Para el país ha sido de gran desafío

atender la problemática devenida por estas enfermedades, debido a que generan un contexto "poco frecuente" en relación a las demás enfermedades (46,47).

En el año 2011, Argentina expidió la Ley N° 26.689 referente a las EPF, que establece el cuidado integral de la salud de las personas con EPF, reglamentada mediante el Decreto N° 794 de 2015. Reglamentación la cual ha sido de manera parcial, dejando varios asuntos esenciales y fundamentales sin resolver. La falta de implementación de la norma, ha determinado que sea inoperante e ineficaz en la práctica.

El panorama actual en Argentina frente a las EPF, continúa siendo complejo. Aunque la norma lo establece, el Ministerio de Salud aun no desarrolla un listado de estas patologías reconocidas en el país, que facilitaría el conocimiento y acceso a la cobertura de gran parte de las EPF (46). No cuenta con un registro nacional de pacientes portadores de estas enfermedades, como tampoco, el relevamiento de los centros de atención especializados a nivel federal (46).

En cuanto a los medicamentos y/o tratamientos de estas patologías, no cuentan con cobertura financiera que los incorpore en el sistema de salud, debido al elevado costo y escases de los mismos en el mercado (48), siendo complejo para los pacientes acceder a la medicación y/o tratamientos esenciales. Respecto a este punto, la ley no ofrece protección efectiva frente a la condición financiera (47), lo que se hace necesario proponer las medidas o mecanismos pertinentes para garantizar el tratamiento adecuado y en tiempo oportuno.

Argentina, en cuanto a infraestructura tecnológica ha logrado un gran avance para abordar las EPF a nivel nacional, sin embargo, requiere ampliar el acceso para que sea de mayor alcance a toda la población afectada y obtenga mejor efectividad y garantía (49). Cuenta con algunos centros de referencia, pero no lo suficientes para el atendimento a toda la población afectada en el país, siendo necesario aumentar la habilitación de más centros de referencia a nivel nacional, que atiendan a los pacientes según sus necesidades específicas, tanto pediátricos como para adultos (49).



El número limitado de especialistas capacitados e idóneos en el país para atender los diferentes casos referentes a las EPF, ha sido una problemática para el paciente, en vista que implica lidiar con los males de una enfermedad desconocida durante muchos años de vida, transitando por un largo camino en el sistema de salud, buscando obtener conocimiento y respuestas sobre la enfermedad que los afecta (48).

Frente a ese escenario, pese a la existencia de una norma que legisla a favor de las EPF, la situación de los pacientes en el país no ha cambiado del todo. La negligencia de las instituciones de salud, ha determinado que el paciente y sus familia continúen transitando por el camino burocrático para recibir atención en salud de calidad, adecuada y oportuna, en aras de garantizar que su estado de salud no empeore su condición de vida.

#### **2.1.2.2. Marco Normativo.**

Argentina, a partir del año 2011 cuenta con una norma referente a las EPF, la Ley N° 26.689 de 2011 sobre "el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Pocos Frecuentes" (50). Teniendo la presente ley como objeto "*promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias*" (50). La Ley define las EPF en su artículo 2º como "*aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional*" (50).

La Ley N° 26.689 de 2011, compuesta por nueve (9) artículos, tiene como objetivo. En primer lugar, "promover el cuidado y acceso a la salud de manera íntegra", por medio de diferentes mecanismos para garantizar calidad de vida a las personas afectadas por las EPF. Las iniciativas emanadas por la presente ley tienen como enfoque abordar los cuidados en salud destinadas a la detección precoz, diagnóstico oportuno, tratamiento adecuado y recuperación de la enfermedad; crear un organismo multidisciplinario especializado en EPF para el desarrollo de políticas públicas con miras al cuidado integral de la salud del paciente y su familia; participación de las asociaciones de pacientes y sus familias en el desarrollo de políticas públicas referente al asunto sobre las EPF; elaboración de un listado sobre

EPF; realización de estudios epidemiológicos para determinación de la prevalencia de las EPF en el país; inclusión del seguimiento de las EPF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica; creación de un registro nacional de personas con EPF; desarrollo de centros y servicios de referencia especializados para la atención a los pacientes con EPF (51); articulación de los centros y servicios de referencia; promover el fortalecimiento de asesoría, atención e investigación sobre las EPF; implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas; capacitación continua de los profesionales de la salud y demás personal entorno al cuidado integral de la salud de las personas afectadas por las EPF; articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y respectivas autoridades para inclusión de las personas con EPF; accesibilidad a actividades deportivas y culturales; propagación de información sobre las EPF; y finalmente, generar conciencia pública sobre la problemática de estas enfermedades y su importancia de integración social de los pacientes y sus familias a partir de iniciativas y estrategias pertinentes (50).

Y en segundo lugar, determinar la autoridad u organismo competente encargado de la aplicación de la presente ley. Siendo, el Ministerio de la Salud de la Nación indicado como autoridad competente para llevar a cabo la aplicación y finalidades de la respectiva ley (50).

La norma aborda de manera general las necesidades principales sobre la problemática de las EPF, buscando garantizar la protección del derecho a la salud de los pacientes e inclusión social. Sin embargo, la ley se reglamentó solo en el año 2015 de manera parcial respondiendo solo a situaciones excepcionales, situación que implica continuidad de falencias en el sistema de salud y dificultad para el paciente contar con atención y cuidados en salud de calidad y garantía de protección social (46,48).

Mediante el Decreto N° 794 de 2015 se reglamenta la Ley N° 26.689 de 2011, abordando dos aspectos principalmente: En primer lugar, crea un Consejo Consultivo Honorario que estará conformado por representantes de organizaciones de la sociedad civil, entidades académicas e instituciones públicas de salud, para formular propuestas no vinculantes sobre la aplicación de la Ley N° 26.689 y

elaborar el listado de las EPF, a partir de la información epidemiológica proveniente de los centros de referencia (52).

Y en segundo lugar, crea el Programa Nacional de EPF para asesorar, orientar y brindar toda información referente a estas enfermedades, enfatizando en la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y realización de seguimiento de las personas afectadas por las EPF. De manera que, la respectiva capacitación sea dirigida a profesionales de la salud pertenecientes a los programas provinciales y de la capital federal que se adhieran al presente programa (52).

Bajo esa perspectiva, el objetivo de la creación de las autoridades mencionadas en el párrafo anterior, es que sean ellos los responsables de realizar y ejecutar las actividades y estrategias referentes a las necesidades de los pacientes con EPF en cada jurisdicción, a fin de garantizarle mejores condiciones en la atención en la salud y trato igualitario en la forma de abordar la problemática de estas enfermedades en el sistema de salud.

Sin embargo, cabe decir la necesidad de que la norma se reglamente en términos generales, con el fin de evitar que solo sea un precedente jurídico para el acceso al mecanismo de la judicialización, como forma de exigir lo negado por el sistema de salud o simplemente para hacer efectivo el derecho a la salud cuando está siendo vulnerado. En ese sentido, pese a que Argentina ha sido uno de los pocos países en Latinoamérica con mayores y mejores avances en el asunto de EPF, aún queda bastante por ahondar en el tema al respecto, que permita mejorar las condiciones de salud y de vida de los pacientes.

### **2.1.3. Perú.**

#### **2.1.3.1. Sobre las Enfermedades Raras en Perú.**

Actualmente, de acuerdo al Ministerio de Salud (MINSA), se estima que en Perú hay aproximadamente 2,5 millones de ciudadanos afectados por las enfermedades raras o huérfanas (ERH) (53). Se han identificado 399 de estas patologías en el país, las cuales 8 han sido consideradas de alta prioridad para ser atendidas, que cuentan con tratamiento y seguimiento adecuado (54).

La realidad hoy en día de las personas afectadas por las ERH en Perú es un drama. Hace 7 años se está a la espera de la reglamentación de la norma referente a las ER que fue expedida en el año 2011, la Ley N° 29698 de 2011, que garantiza la atención integral y el tratamiento de las personas que padecen ER (53).

Pese a la falta de reglamentación de la norma descrita, la atención y cuidados en salud para las personas con ERH ha sido precaria (56). El Sistema Integral de Salud y el Fondo Intangible Solidario de Salud, son las instituciones de salud en el país que abordan las ERH y garantiza el acceso al diagnóstico, atención a consulta externa, emergencia y hospitalización (55). Sin embargo, estas instituciones de salud no garantiza la continuidad de la atención médica y seguimiento de la enfermedad, como tampoco, el acceso a los servicios de salud a toda la población afectada (56).

Por otro lado, cuentan con limitaciones de acceso a medicamentos y tratamientos especializados que ayudan a tratar la enfermedad y mejorar la calidad de vida, principalmente el elevado costo determina que la cobertura financiera sea restricta por el sistema de salud. La falta de protección financiera, conlleva que algunos pacientes deban asumir los costos excesivos de la medicación, ocasionando perjuicios en el presupuesto económico y creando una desigualdad mayor en la salud para el paciente (57).

Perú, aún no cuenta con una estadística formal sobre un registro de pacientes que padecen ERH, como tampoco, con centros de investigación de alta tecnología para llevar a cabo el diagnóstico y tratamientos adecuados, ni una red de centros especializados que traten a los pacientes, ni tampoco, cuenta con especialistas idóneos y capacitados que aborden las ERH. Igualmente, no cuentan con un presupuesto destinado como financiamiento a estas patologías, como tampoco, un plan de salud que brinde acceso, atención y cuidados en salud a los pacientes de forma íntegra y sin restricción (56).

Frente a ese escenario, las personas afectadas y sus familias se ven obligadas a recorrer un largo camino en busca de respuestas y orientación sobre aquella patología que los aqueja. Siendo discriminados no sólo en el sistema de salud sino por la población en general, en razón a su condición o estado de salud.

La ausencia y negligencia del Estado y la falta de conciencia pública frente al asunto de las ERH, conlleva a las personas con ERH afrontar la indiferencia, injusticia, vulnerabilidad y exclusión social. Por esta razón, la judicialización se torna como el principal mecanismo y mejor alternativa en forma de garantía y protección del derecho a la salud para el paciente.

### **2.1.3.2. Marco Normativo.**

Perú, en el año 2011 promulgó una ley referente a las ER en busca de protección a la población afectada por estas enfermedades. La Ley N° 29698 de 2011 que *"Declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas"* (59). Estableciendo la presente ley como objeto: *"Declárese de interés nacional, la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud y la rehabilitación de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas"* (58).

La Ley define las Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH) en su artículo 2° como:

*Art 2º- Las enfermedades raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos (58).*

La Ley N° 29698 de 2011, conformada por siete (7) artículos, establece un "Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas", el cual busca establecer estrategias para garantizar la atención íntegra de la salud de los pacientes con ERH (59). Así como, adoptar las medidas pertinentes para garantizar el diagnóstico oportuno de estas enfermedades. Por otro lado, promover programas de educación a estudiantes universitarios y profesionales de la salud sobre estas enfermedades. Implementar el registro nacional de pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas, con el objetivo de generar el sistema de información para proporcionar conocimiento respecto de la incidencia, prevalencia y mortalidad de estas enfermedades en el país. Garantizar el suministro de los

medicamentos para los pacientes. Finalmente, establece previsión presupuestaria para garantizar el derecho a la salud de forma íntegra a los pacientes con ERH (58).

La presente ley, en términos generales responde a las principales necesidades de la problemática por las ERH en materia de salud y ámbito financiero. Sin embargo, el aspecto social como parte fundamental para la integración social de las personas con ERH, no lo contempla la norma como asunto fundamental. En ese sentido, la inclusión social se torna en uno de los principales desafíos de la norma para ahondar en el tema, que garantice al paciente acceso a bienes y servicios, educación y acceso al mercado laboral.

Desde hace 7 años, la ley descrita anteriormente fue promulgada, pero desde entonces, no ha sido reglamentada. Lo que indica que la norma por sí sola no responde a las condiciones que se ve enfrentado el paciente de asumir, en razón a la ausencia y negligencia del Estado en desarrollar los mecanismos y directrices pertinentes para la implementación de la norma. Viéndose reflejada la continuidad del paciente transitar sin sentido, en busca de respuestas y apoyo sobre la situación que los aqueja.

En el año 2014, el MINSA, mediante la Resolución Ministerial N° 198 de 2014, pre publica la propuesta del *"Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas"*, cuyo objetivo es:

*Establecer los parámetros que permitan el acceso de las personas que padecen de ERH a la atención integral de salud, que incluya acciones de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación en los establecimientos del sector salud" (59).*

Asimismo, mediante la Resolución Ministerial N° 154 de 2018, el MINSA pre publica el proyecto que reglamenta la Ley No. 26698 de 2011, teniendo como objetivo:

*establecer disposiciones técnicas y normativas, así como medidas y estrategias necesarias para la implementación de la Ley N°. 26698 de 2011, ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen de ERH. Estas enfermedades requieren de especial atención y esfuerzos de carácter multisectorial" (60).*

El proyecto que reglamentaría la Ley N° 26698 de 2011, contempla aspectos importantes que según el MINSA afirma que "*permitirán garantizar el derecho al acceso a los servicios de salud; así como la gestión de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento integral y rehabilitación, en un marco de seguridad del paciente, gestión de la calidad y gestión de la humanización de la atención del paciente*" (60).

Aunque la pre publicación de los documentos mencionados anteriormente, son una luz de esperanza para los pacientes y sus familias que conviven con una de las ERH, en el sentido que dejarían de transitar y batallar ante la injusticia y desigualdad en la salud que afrontan ante el sistema de salud, exigiendo respeto y garantía de los derechos fundamentales, así como de la indiferencia de la sociedad. Sin embargo, la realidad es que a la fecha, los proyectos continúan en proceso de aprobación para el inicio de la implementación de la referida norma.

La situación actual de los pacientes de ERH ante el sistema de salud mientras están a la espera de implementación de la norma, según el informe del MINSA, Perú actualmente se encuentra desarrollando diferentes estrategias para garantizarles "atención integral a las personas con diagnóstico de ERH" (62), proporcionando red de establecimientos con cobertura en atención de consulta externa, emergencia y hospitalización, a través del Seguro Integral de Salud (SIS) y el Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL) (61).

Promulgar solo la norma no resuelve la problemática de las ERH en el país. Pese a que genera visibilidad y da paso a la priorización en la salud pública, lo verdaderamente importante, es la aplicabilidad y tratamiento del asunto por parte del Estado en la práctica y que genere conciencia pública sobre la situación y condición de los pacientes, los cuales deben afrontar la indiferencia de la sociedad, así como la discriminación y exclusión social.

#### **2.1.4. México.**

##### **2.1.4.1. Sobre las Enfermedades Raras en México.**

Las ER en México han cobrado visibilidad e interés por el trabajo en conjunto realizado por las federaciones y asociaciones de pacientes con ER, que buscan difundir, concientizar, sensibilizar y priorizar estas enfermedades tanto en el Estado como en la sociedad (62). Aproximadamente, se estima que en México 8 millones de personas padecen de alguna ER (63). Sin embargo, el país no cuenta con normatividad específica que legisle a favor de las ER, por lo que en el año 2012 generó la necesidad de modificar la Ley General de Salud para incluir a través de un decreto, dos artículos referentes a la definición de medicamentos huérfanos y ER según su prevalencia (64).

Actualmente, el país reporta y reconoce 20 de estas patologías. Cuenta con 68 tratamientos para tratar las ER aprobados por la Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios (COFEPRIS), los cuales solo 20 se encuentran disponibles en el sector de la salud (65).

Pese a que no existe legislación referente a las ER, como tampoco, políticas públicas; México ha desarrollado diversos programas para dar atención a las personas afectadas por estas enfermedades, no obstante, la atención en salud enfocada en medicación y tratamientos. Mejorar la calidad de vida de las personas afectadas, también va más allá de acceso a atención sanitaria e infraestructura (66).

De acuerdo a lo manifestado por el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales respecto al derecho de la salud indica que,

*no sólo abarca la atención en salud oportuna y apropiada sino también los principales factores determinantes de la salud, como el acceso al agua limpia potable y a condiciones sanitarias adecuadas, el suministro adecuado de alimentos sanos, una nutrición adecuada, una vivienda adecuada, condiciones sanas en el trabajo y el medio ambiente, y acceso a la educación e información sobre cuestiones relacionadas con la salud (67).*

Es decir, el acceso a atención sanitaria es fundamental para contribuir en la mejora del estado y condición clínica del paciente. Sin embargo, aspectos desde el punto de vista psicológico, social, económico y cultural, influyen de la misma manera en la vida cotidiana del paciente, afectando la participación e inclusión social de la persona. En ese sentido, persiste la negligencia del Estado en desarrollar mecanismos y programas en aras de garantizar y fomentar la participación social,



así como, crear condiciones adecuadas en el entorno social, que le permita a la persona desenvolverse plena y normalmente.

#### **2.1.4.2. Marco Normativo.**

En México no existe una legislación específica referente a las ER. De modo, que mediante el Decreto publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 30 de enero de 2012, se adicionó los artículos 224 Bis y 224 Bis 1 a la Ley General de Salud que incorpora los medicamentos huérfanos, así como, define las ER (69,70). El artículo 224 Bis de la Ley General de Salud, define las ER como "*las cuales tienen una prevalencia no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes*" (68,69).

Sin embargo, la ausencia normativa en materia de ER, dificulta la procedencia en el actuar de la academia, las instituciones de salud y la población en general frente al problema de las ER a nivel nacional. De acuerdo a la Secretaría de Salud, México en la actualidad, enfatiza la problemática de las ER en "la importancia de la detección como medida de prevención, del tratamiento, el seguimiento permanente y la investigación" (63). Sin contemplar que la problemática de las ER en los pacientes va más allá del enfoque clínico de la enfermedad.

A ciencia cierta, México no cuenta con información real respecto a la incidencia del número de personas que padecen alguna ER y la prevalencia de estas enfermedades en el país, lo que dificulta el seguimiento e información de las mismas. El seguimiento a estas patologías y apoyo a los pacientes y sus familias ha sido en gran parte por las federaciones y asociaciones, que contribuyen y participan para que estas enfermedades alcancen mayor visibilidad ante el Estado y sociedad para garantizar acceso, atención, cuidados en salud e inclusión a las personas con ER.

A partir del año 2017, el Consejo de Salubridad General, encargado como autoridad sanitaria del país, para "*favorecer la integración y universalidad del sistema de salud*" (70,71); expidió un Acuerdo publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 19 de enero de 2017, por el cual crea la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras (72).

La Comisión descrita anteriormente, entre sus atribuciones principales le corresponde: *"establecer el procedimiento y los criterios para proponer al Consejo, la definición y registro de las ER, y en su caso, para las exclusión de las ya definidas con tal carácter"* (73).

Razón por la cual, el Registro Nacional de las ER llevado a cabo por la Comisión, tiene como objetivo, *"Integrar información por parte de las instituciones prestadoras de servicios de atención médica, que permita contar con mecanismos para el análisis, evaluación y seguimiento de las ER en México"* (74).

A través del registro nacional de las ER, se logró obtener por primera vez un listado general sobre estas patologías determinadas como raras en el país, el cual debe ser actualizado anualmente (74). A la fecha, México reporta 20 enfermedades como raras reconocidas en el país, lo que infiere que es necesario continuar con el seguimiento, para la mejora de calidad de vida de las personas con ER (75).

A partir del 1 de marzo de 2018, la COFEPRIS, crea un Comité Especial de ER, cuyo objetivo es atender la problemática divergente de estas enfermedades, así como, evaluar los mecanismos y estrategias junto con el Consejo de Salubridad General y las federaciones y asociaciones para garantizar y mejorar el acceso, atención y cuidados en salud a los pacientes, además, se encargará de llevar a cabo un análisis para avanzar con el nuevo reglamento sobre ER, y finalmente hacer una revisión de los 68 medicamentos huérfanos ya aprobados por la COFEPRIS (76,77).

México cuenta con la prueba del tamiz neonatal, cuya prueba hace parte de un programa de salud pública que se realiza de manera gratuita. El tamiz, detecta actualmente de 6 tipos de ER, buscando ser ampliada a 26 el número de pruebas, que contribuya para la detección de un diagnóstico oportuno de las ER (63,78,79).

En México, el panorama normativo en términos generales es escaso frente a las ER. Hasta la fecha, ha sido muy difuso el avance en el país, toda vez que dichas iniciativas y estrategias no se han concentrado en formular e implementar una ley. Dentro del sistema de salud y la seguridad social existe falta de claridad y proceder referente al asunto, precisamente por ausencia de conocimiento y desarrollo de políticas públicas que planteen mecanismos que garanticen la efectividad del

derecho a la salud, priorización, apoyo e integración de las personas con ER y sus familias.

### **2.1.5. Chile.**

#### **2.1.5.1. Sobre las Enfermedades Raras en Chile.**

La realidad de los pacientes con ER en Chile es difícil y compleja. El país no cuenta con una ley o políticas públicas referentes a las ER y respondan a la problemática que estas patologías le ocasionan a las personas afectadas y sus familias (80).

Actualmente, no hay un registro que identifique la cantidad de personas que padecen estas enfermedades, como tampoco, un listado del número de patologías reconocidas en el país que permitan concretar cifras y datos al respecto para conocimiento y seguimiento de las ER (81).

Sin embargo, de acuerdo lo informado por la federación más importante en el país sobre estas patologías, la Federación Chilena de Enfermedades Raras (FECHER), que vincula alrededor de 250 asociaciones de todo el país, estima que aproximadamente existen 250 ER en Chile, que afectan a una población alrededor de 200 mil personas (81,82).

Por otro lado, pese a que en el año 2015, Chile legisló mediante la Ley N° 20850 de 2015 (Ricarte Soto), un sistema de protección financiera para diagnósticos y tratamientos de alto costo, según Cristi, presidente de FECHER explica, que *"no ha entregado ninguna garantía en salud para aquellas personas con ER"* (82,83). Además, la Ley no ofrece protección efectiva frente a las condiciones financieras, solo responde de manera parcial de aquellas situaciones excepcionales (84).

La ley no diferencia las patologías de alto costo con las enfermedades poco frecuentes, de manera que el listado actual contemplado en la norma solo agrupa un número muy limitado de enfermedades. Esto genera desigualdad y discriminación en la salud para los pacientes, ya que solo pueden ser beneficiadas aquellas personas que padezcan una de las patologías establecidas (85).

Respecto a este punto, las Naciones Unidas argumenta.

*La no discriminación y la igualdad son principios fundamentales de los derechos humanos y elementos decisivos del derecho a la salud. Significa que los Estados deben reconocer las diferencias y satisfacer las necesidades específicas de los grupos que generalmente afrontan dificultades especiales en el sector de la salud, por ejemplo, tasas de mortalidad más altas o una mayor vulnerabilidad a ciertas enfermedades (66).*

Continuando con ese punto, la desigualdad en salud se presenta de la misma manera entre unos y otros pacientes, como consecuencia de la cobertura sectorizada que existe dentro del sistema de salud (86). La gran mayoría de pacientes, son personas de escasos recursos económicos, que solo cuentan con los sistemas sociales de atención, quedando limitados a la atención integral en salud. (86).

Frente a ese escenario, las personas afectadas por las ER y sus familias, necesitan que en el país exista mayor reconocimiento político de los desafíos devenidos por estas enfermedades, así como mayor visibilidad, conciencia pública, fomentar la investigación y ampliar el conocimiento sobre estas patologías y sus necesidades no atendidas para establecer las ER como prioridad de la salud pública. (86).

#### **2.1.5.2. Marco Normativo.**

Chile, en el año 2015, expide la Ley N° 20.850 "Ricarte Soto", mediante la cual "Crea un Sistema de Protección Financiera para Diagnósticos y Tratamientos de Alto Costo". Teniendo la presente ley como objeto:

*Garantizar protección financiera de diagnósticos y tratamientos basados en medicamentos, dispositivos médicos y alimentos de alto costo con efectividad probada, a aquellas patologías que establezca la norma y que sea de cobertura nacional" (87).*

La Ley Ricarte Soto, es una ley inspirada en costos y materia financiera, que busca garantizar el financiamiento del diagnóstico y/o tratamiento de aquellas patologías catalogadas de alto costo, de las que no son de fácil acceso para los pacientes y sus familias en razón al elevado costo en el mercado (88). Actualmente, ofrece cobertura a 18 patologías de alto costo, sin diferenciar, cuales son

consideradas como ER. Así como, sus beneficiarios, son todas aquellas personas pertenecientes de los sistemas previsionales de salud del país (89).

Es una norma que ha beneficiado a un número significativo de pacientes y familias, contribuyendo en la mejora de la calidad de vida y optimizando la esperanza de vida. Sin embargo, es una ley que no tiene enfoque hacia las ER, lo que determina que es una norma que no aplica de modo general para los pacientes con ER. La norma no contempla las ER, en primer lugar, porque son patologías que no se encuentran codificadas y reportadas dentro del sistema sanitario de Chile, en razón a que no cuentan con diagnóstico que les permita determinar un tratamiento específico, y por otro lado, son enfermedades que no cuentan con una guía clínica (82).

Pese a que la norma tiene un enfoque financiero, cuyo objetivo es disminuir el impacto económico que generan las patologías de alto costo en el presupuesto financiero del paciente. Al respecto, Medina y Kotow consideran sobre la Ley Ricarte Soto.

*no ofrece verdaderamente una protección efectiva frente a las extendidas condiciones de fragilidad financiera devenidas del alto costo de los tratamientos para enfrentar los estados de enfermedad del país, sino todo lo contrario, se hace cargo solo parcialmente de situaciones excepcionales, además, expone a estos enfermos a un pesado aparato tecnoburocrático que sigue la misma senda de estructuración ineficaz e ineficiente (90).*

En ese sentido, se hace necesario pensar en el desarrollo de una norma y políticas públicas referente a las ER o la modificación de la Ley Ricarte Soto, tal como lo expone la diputada Rubilar, argumentando lo siguiente:

*o hay una nueva ley para las enfermedades raras que contemple las particularidades de las mismas y el presupuesto acorde o se modifica la Ricarte Soto separándolas con un reglamento diferenciado y otro presupuesto de las de alto costo y alta prevalencia. Pero hacer competir las enfermedades raras en el marco actual es muy complejo y no viable ni sanitaria ni económicamente (85).*

Considerando las particularidades que involucran las ER y la problemática que causan en las personas afectadas y sus familias. En el año 2011, se decide presentar un proyecto de ley "sobre enfermedades poco frecuentes, correspondiente al boletín N° 7643-11, estructurado en cuatro títulos y uno preliminar, con 22 artículos permanentes y uno transitorio. Teniendo como objeto:

*promover e incentivar la investigación, el desarrollo y la promoción de productos médicos, destinados a prevenir, diagnosticar y tratar enfermedades poco frecuentes, asimismo, garantizar un igualitario y oportuno acceso a tales productos, además, incentivar la asociatividad de los pacientes, familia y amigos, y garantizar el derecho de comercialización exclusiva al patrocinador de productos médicos huérfanos" (91).*

El proyecto de ley propone una definición de EPF en Chile, ya que actualmente no se encuentran definidas en el país, así como, define el producto médico huérfano o droga huérfana. Establece la intangibilidad de los contratos complementarios de salud, una vez diagnosticada alguna de estas enfermedades, los cuales las instituciones de salud no pueden modificar ni aumentar el precio base de salud (91).

Por otro lado, establece 4 registros públicos que constan: en primer lugar, de las personas que padecen de alguna EPF; en segundo lugar, de asociaciones de pacientes, familiares y amigos; en tercer lugar, de solicitudes de productos médicos huérfanos; y por último de autorizaciones para la venta exclusiva de productos médicos huérfanos (91).

Es un proyecto que luego de haber sido presentado en el año 2011 discutiendo acerca del proceder en el país sobre las EPF, fue archivado en el año 2013, pero luego en el año 2016, fue desarchivado, y desde entonces, el documento se encuentra nuevamente en primer trámite de la Comisión de Salud. Actualmente, los pacientes de EPF y sus familias, están a la espera y con expectativa que finalmente se legisle a favor de estas enfermedades (86).

Mediante Decreto N° 201 del 29 de junio de 2016, se crea la "Comisión Técnica Asesora sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes" que tiene como propósito:

*brindar asesoría al Ministerio de Salud en materia de las enfermedades raras o poco frecuentes, entorno a sus características, evolución clínica, historia natural y tratamientos, en base a la evidencia disponible y experiencia nacional e internacional en la materia (92).*

La presente Comisión se le atribuyen principalmente 7 funciones a desempeñar y desarrollar referente a la problemática de las EPF devenidas en el país, en pro de mejorar la calidad de vida de las personas con EPF. En primer lugar, formular políticas públicas correspondientes a las enfermedades raras y poco

frecuentes, para generar visibilidad de estas patologías en el país, así como, garantizar el derecho a la salud a los pacientes, de manera que les facilite el acceso a información y a tratamientos de alta calidad; en segundo lugar, proponer estrategias para el mejoramiento del diagnóstico y los cuidados de las enfermedades raras y poco frecuentes; en tercer lugar, establecer estrategias para mejor visibilidad y reconocimiento de las enfermedades raras y poco frecuentes en el país; en cuarto lugar, proponer proyectos y planes nacionales de intervención intersectorial para estas enfermedades; en quinto lugar, proponer acciones para fomentar la investigación en el país sobre estas patologías; en sexto lugar, proponer estrategias para capacitar y especializar a los profesionales de la salud sobre las enfermedades raras y poco frecuentes; y por último, proponer estrategias para capacitar a los pacientes, familias y asociaciones de las enfermedades raras y poco frecuentes (92).

Lo anteriormente expuesto en materia normativa referente a las EPF en Chile, han sido propuestas en pro de fomentar visibilidad, conciencia y sensibilidad en los legisladores, instituciones de salud y en la población en general del país sobre estas enfermedades. No queda duda, que han sido desarrolladas con miras exclusivamente a la protección financiera para medicamentos y tratamientos como priorización de la problemática. Dejando de lado que las personas afectadas por las EPF no solo son pacientes, sino ciudadanos también. Que necesitan mecanismos de integración y participación social para continuar una vida normal pese a su enfermedad o estado de salud, que no contemple discriminación, desigualdad y exclusión social.

## **2.1.6 Brasil.**

### **2.1.6.1 Sobre Enfermedades Raras en Brasil.**

En Brasil, aproximadamente 13 millones de personas viven con alguna ER (93). Hay 18 ER en el país con protocolo de tratamiento, de las cuales solo una enfermedad se encuentra incorporada con medicamento huérfano, dado que las demás usan medicamentos farmacológicos sintéticos (93). En el año 2017, se incorporaron 9 medicamentos y sólo tres son considerados huérfanos, según el

estudio realizado por la Asociación de Industria Farmacéutica de Pesquisa (INTERFARMA) (93).

El escenario actual frente a las ER en el país es complejo, lo cual aún tiene un largo camino que recorrer para cambiar la realidad de las personas afectadas y sus familias frente a la problemática de estas patologías. A pesar de contar con directrices, mecanismos y estrategias para mejorar el acceso a la salud, así como a medicamentos y tratamientos adecuados, no ha sido suficiente para atender las necesidades de los pacientes.

Brasil, dispone sólo de 7 hospitales habilitados para atendimento de las ER, pero dado a la extensión geográfica del país, muchos de los pacientes presentan dificultades para tener acceso (93). La falta de implementación y estructuración de centros de referencia especializados en el asunto a nivel nacional, conlleva que los pacientes peregrinen sin rumbo determinado buscando apoyo y respuestas sobre la enfermedad que los aqueja (94).

Por otro lado, no contar con atendimento especializado, genera demora en el diagnóstico, atraso en el tratamiento adecuado, agravamiento de la condición de salud del paciente, dificultades económicas y sociales. El país continúa con falencias en desarrollar protocolos clínicos, capacitación de profesionales de la salud y baja cantidad de especialistas (93). También, es necesario invertir más en investigación sobre estas enfermedades para mayor conocimiento, visibilidad y prioridad en el sistema de salud y la sociedad (93,94).

En cuanto al acceso a medicación y tratamientos, es la problemática sin duda que más aqueja a los pacientes. La regulación sanitaria como económica de estos medicamentos y/o tratamientos, tienen un procedimiento muy extenso para ser aprobados y comercializados en el país (93,95). La disponibilidad de los medicamentos huérfanos y tratamientos es una decisión realmente burocrática, en razón al conflicto de intereses entre las partes. El principal obstáculo de acceso a los medicamentos huérfanos y tratamientos, es la baja disponibilidad en el mercado y el elevado costo de los mismos. Factor que impide que las personas afectadas sean tratadas en tiempo oportuno.



Algunos medicamentos se encuentran incluidos en el Sistema Único de Salud (SUS), de los cuales podrían ser de fácil acceso para los pacientes (93). Sin embargo, muchas veces debido a problemas de gestión y logística en el sistema de salud, las personas afectadas acaban siendo perjudicadas al no recibir los medicamentos y/o tratamientos necesarios, causando aumento del dolor y sufrimiento de estas personas, así como disminución en la mejora de la calidad de vida (93,94,96).

Frente a ese escenario, la vía judicial se torna la única forma de acceso a los medicamentos y tratamientos que son negados (93). La judicialización, es la manera de exigir al Estado garantía, protección y mayor cumplimiento del derecho a la salud, lo que se puede estimar aproximadamente cerca de 400 mil procesos sobre judicialización de la salud (97). Pese a que es el camino más largo de transitar para tener acceso a los medicamentos y/o tratamientos, es el mecanismo al que los pacientes acuden en vista de la negligencia del sistema de salud. Son medicamentos esenciales y de vital importancia para evitar que la enfermedad avance de manera descontrolada, de modo que puedan continuar llevando relativamente una vida normal y productiva en la sociedad (97,98).

Finalmente, queda mucho en avanzar para afrontar la problemática que trae consigo las ER a las personas afectadas, sus familias y de modo general. Pero sin duda, establecer una política específica referente a estas enfermedades, nortearía de forma más rigurosa sobre el tema y evitaría el camino y proceso burocrático de los cuales tienen que atravesar los pacientes.

#### **2.1.6.2. Marco Normativo**

En el año 2014, el Ministerio de Salud, expide la Portaria N° 199, de 30 de enero de 2014, que *"instituye la política nacional de atención integral a las personas con enfermedades raras, aprueba las directrices para atención integral a las personas con enfermedades raras en el ámbito del sistema único de salud (SUS) e instituye incentivos financieros de costeo"* (8). Teniendo la presente Portaria como objeto:

*reducir la mortalidad, contribuir para la reducción de la morbimortalidad y de las manifestaciones secundarias y la mejora de la calidad de vida de las personas, por medio de acciones de promoción, prevención, detección precoz, tratamiento oportuno, reducción de incapacidad y cuidados paliativos (8).*

La presente Portaria en su artículo 3º, define las ER como "*aquella que afecta hasta 65 personas en cada 100.000 individuos, es decir, 1,3 personas para cada 2.000 individuos*" (8).

El propósito de la Portaria, establecido en 6 finalidades es en primer lugar, garantizar la universalidad, integralidad y la equidad de las acciones y servicios de salud a las personas afectadas por las ER; en segundo lugar, establecer las directrices de cuidado en salud a las personas afectadas por las ER en todos los niveles de atención por el SUS; en tercer lugar, proporcionar la atención integral a la salud de las personas con ER en la Red de Atención a la Salud (RAS); en cuarto lugar, ampliar el acceso universal y regulado de las personas con ER en las RAS; en quinto lugar, garantizar a las personas afectadas por las ER, en tiempo oportuno, acceso a los medios diagnósticos y terapéuticos disponibles conforme sus necesidades; y finalmente, calificar la atención a las personas afectadas por las ER (8).

La publicación de la Portaria Nº 199 de 2014, fue un avance importante sobre el tema en Brasil. Al respecto, porque, en vista que no existía y no existe a la fecha una norma específica que legisle a favor de estas enfermedades, la presente Portaria, fue un mecanismo para dar visibilidad a la problemática devenida por las ER en el país. De manera, que despertara y fomentara el interés por el estudio del diagnóstico, tratamiento y todo lo relacionado con estas patologías (93). Teniendo en cuenta que las personas con ER, requieren atención integral en salud, cuidados especiales y diferenciados a las demás enfermedades.

La Portaria generó reconocimiento de las personas con ER en el país por medio de protocolos clínicos, así como, de servicios de salud especializados (93), con el propósito de garantizar de forma íntegra el derecho a la salud a los pacientes. Sin embargo, hasta el momento lo establecido en la presente Portaria, esta sin implementar del todo en varios asuntos, de modo que perjudican e interfieren en la mejora de calidad de vida de los pacientes.

Por otro lado, luego de la publicación de la Portaria N° 199 de 2014, se ha generado en el transcurso de estos años, una serie de discusiones y debates normativos, logrando determinar una política clara en relación al manejo de las ER en el país, que fortalezca y garantice el cuidado integral de las personas afectadas por estas enfermedades, incluyendo aspectos de índole social, cultural, emocional, familiar y/o económico (96). De la misma manera, que aborde aspectos que actualmente han sido desconsiderados en las regulaciones existentes o no han sido reglamentados, como por ejemplo; la implementación de estructuración de red de centros especializados, avances en los procesos de desarrollo y publicación de los protocolos clínicos que definen el tratamiento como prioritario de las ER, así como, el avance en el tema de la regulación sobre los medicamentos huérfanos (93).

En ese sentido, se presentó un Proyecto de Ley de la Cámara N° 56, de 2016 (Proyecto de Ley N° 1.606, de 2011 de la Cámara de los Diputados) que *"instituye la Política Nacional para Enfermedades Raras en el Sistema Único de Salud, SUS"*. Teniendo como objetivo la presente política nacional:

*proporcionar el acceso a los servicios y a los cuidados adecuados a los pacientes diagnosticados con alguna enfermedad rara y, cuando fuera el caso, el acceso a los tratamientos disponibles en el mercado, inclusive por medio de mecanismos diferenciados para el registro sanitario y la incorporación de medicamentos huérfanos en el SUS (99).*

Es un proyecto que busca proponer estrategias y mecanismos que permita aumentar la garantía de atención integral de salud a los pacientes y avanzar en temas que aún no han sido considerados y/o implementados en las regulaciones actuales, entre ellas: crear un registro nacional de pacientes con ER, así como, la creación de una red de cuidados a las personas afectadas por las ER; proponer mecanismos de apoyo y ayuda a las familias de los pacientes con ER; priorizar el análisis para la concesión del registro sanitario de medicamentos junto con la Agencia Nacional de Vigilancia Sanitaria (Anvisa) e incorporar los medicamentos huérfanos en el SUS. Esta política nacional establece ser implementada tanto en la atención básica como en la atención especializada (99).

El proyecto establece que esta política sea implementada en hasta tres años, a nivel nacional, estadual y municipal, para establecer una red de cuidados a las personas afectadas por las ER y sus familias. Actualmente está aprobada en el

Senado con las respectivas alteraciones, por lo que debe regresar a la Cámara de los Diputados para ser revisada, posteriormente, pasar a sanción presidencial (100). Quedando a la espera de su aprobación finalmente para ser implementada.

No obstante lo mencionado anteriormente, pese a que existe voluntad política en avanzar en materia normativa referente a las ER, buscando dar respuestas a tantas necesidades y desafíos devenidas por estas enfermedades en el país, no es suficiente la intensión, teniendo en cuenta que la problemática cada vez es más es notoria y persistente para los pacientes y sus familias. De manera que se hace necesario no sólo promulgar una ley enfocada a las ER, sino reglamentarla e implementarla para obtener su eficacia en la práctica, de modo que garantice y proteja los derechos fundamentales de las personas con ER. Genere conciencia pública, visibilidad de estas enfermedades, aumente la expectativa de vida los pacientes y mejore su calidad de vida.

En virtud de lo anterior, cabe decir el papel fundamental que representa el desarrollo normativo en el campo de las ER. Teniendo en cuenta que fomenta conocimiento, genera visibilidad y prioridad en la salud pública a las ER, así como, crea conciencia pública y sensibilidad de la problemática que causa las ER en las personas afectadas y sus familias. En ese sentido, formular políticas públicas eficaces que funcionen como instrumento para efectivizar, garantizar y proteger los derechos fundamentales de las personas afectadas, principalmente el derecho a la salud, que permita mitigar la injusticia y negligencia que deben afrontar los pacientes ante el sistema de salud y la sociedad. Asimismo, políticas en aras de garantizar igualdad y equidad a los pacientes, en razón a que son enfermedades que merecen y requieren trato diferenciado.

**2.1.7. CUADRO 1. Cuadro comparativo de la normatividad sobre enfermedades raras. Contexto Latinoamericano**

PAÍSES	NORMATIVIDAD ENFERMEDADES RARAS	DEFINICIÓN	REGLAMENTACIÓN
COLOMBIA	<b>Ley N° 1392 de 2010.</b> Reconoce las enfermedades huérfanas y adopta normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.	Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y las olvidadas.	-Reglamentada parcialmente, entre ellas.  1. Desarrollo del listado de EH. 2. Implementación de un sistema de información de pacientes con EH. 3. Estructuración de un registro de pacientes con EH, a través de un censo elaborado por la CAC. 4. Actualización del listado de EH. 5. Vigilancia de la EH, a través del Sistema Nacional de Vigilancia en Salud Pública (SIVIGILA). 6. Habilitación de Centros y Redes de referencia para ER.
ARGENTINA	<b>Ley N° 26.689 de 2011.</b> Promueve el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.	Las Enfermedades Poco Frecuentes, son aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en 2000 mil personas, referida a la situación epidemiológica nacional.	- Reglamentada en dos aspectos, no respondiendo al espíritu de la norma. Entre los cuales:  1. Creación del Consejo Consultivo Honorario para formular propuestas no vinculantes sobre la aplicación de la respectiva ley 26.689 y elaborar el listado de EPF. 2. Creación del Programa Nacional de de Enfermedades Poco Frecuentes para orientar y asesorar técnicamente a los Programas Provinciales y de la Capital.
PERÚ	<b>Ley N° 29698 de 2011.</b> Declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.	Las enfermedades raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tiene un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos.	-No reglamentada, lo que se toma como una ley inaplicable y solo como precedente jurídico.  -Desde hace 7 años los pacientes portadores de ERH y sus familias están a la espera que se reglamente la ley para garantizarles acceso, atención y cuidados en salud, así como, protección social.

<p><b>MÉXICO</b></p>	<p><b>Art. 224 Bis de Ley General de la Salud.</b>  <i>Artículo adicionado mediante Decreto publicado en el Diario Oficial de la Federación el 30 de enero de 2012.</i></p> <p>Dispone sobre las enfermedades raras, pero no cuenta con una ley específica.</p>	<p>las enfermedades raras, son las cuales tienen una prevalencia de no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes.</p>	<p>-No cuentan con una ley específica.</p> <p>-La presente ley solo hace referencia a medicamentos huérfanos.</p> <p>-Avances para atender los desafíos de las ER no concentradas en una ley, tales como:</p> <ol style="list-style-type: none"> <li>1. Consejo de Salubridad General crea:          La Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras, encargada de realizar el Registro Nacional de ER.</li> <li>2. Elaboración de la lista de ER reconocidas en el país. Actualmente reconocidas 20 enfermedades.</li> <li>3. COFEPRIS crea el Comité Especial de ER para atender la problemática emergente de las ER.</li> <li>4. Prueba de Tamiz Neonatal, actualmente detecta 6 ER.</li> </ol>
<p><b>CHILE</b></p>	<p><b>Ley Nº 20.850 de 2015 (Ricarte Soto).</b> Crea un sistema de protección financiera para diagnósticos y tratamientos de alto costo</p> <p>-No tiene legislación específica.</p>	<p>No cuentan con una definición.</p> <p>La presente ley es inspirada en protección financiera exclusivamente para diagnósticos y tratamientos de aquellas enfermedades de alto costo que contemple la norma. Lo que no diferencia cuales son correspondientes a ER.</p>	<p>-No cuenta con una ley al respecto sobre ER.</p> <p>-Creación de una Comisión Técnica Asesora sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes que brinda asesoría al Ministerio de Salud en materia de estas enfermedades.</p> <p>- Proyecto de Ley Sobre Enfermedades Poco Frecuentes, correspondiente al boletín Nº 7643-11 de 2011, archivado en el año 2013, pero, luego en el año 2016, fue desarchivado, y desde entonces, el documento se encuentra nuevamente en primer trámite de la Comisión de Salud a la espera de su aprobación y promulgación.</p>

<b>BRASIL</b>	<b>Portaria Nº.199 de 30 de janeiro de 2014.</b> Instituye la política nacional de atención integral a las personas con enfermedades raras, aprueba las directrices para atención integral a las personas con enfermedades raras en el ámbito del sistema único de salud (SUS) e instituye incentivos financieros de costeo.	Es aquella que afecta hasta 65 personas en cada 100 mil individuos, es decir, 1,3 personas para cada 2000 mil individuos.	<ul style="list-style-type: none"> <li>- No existe una legislación específica sobre ER.</li> <li>- Proyecto de Ley (PLC 56/2016) "Política Nacional para ER en el SUS" cuyo objetivo es fortalecer la garantía de la atención integral en la salud a las personas afectadas por estas enfermedades.</li> <li>- Actualmente la problemática de las ER, es abarcada por diferentes políticas, entre ellas: política de genética clínica, programa nacional de triagem neonatal y portarias de atención especializadas del Ministerio de Salud.</li> </ul>
---------------	--	---	---

Fuente: Normatividad de Colombia, Argentina, Perú, México, Chile y Brasil sobre las enfermedades raras.

## 2.2. Panorama Ético de la Regulación Normativa sobre Enfermedades Raras.

### 2.2.1. Análisis de Elementos Éticos que Impactan en la Población.

La situación de las ER y el panorama normativo de los países Brasil, Colombia, Argentina, Perú, México y Chile, permitió identificar los elementos éticos relevantes que surgen referentes a la ley y políticas públicas de las enfermedades ER, destacados en el ámbito de la salud y en el ámbito social que afectan en la atención integral en salud, como también, en la participación e integración social de las personas con ER.

En ese sentido, a continuación se describirán y se realizará un análisis de los elementos éticos que impactan en la población afectada por las ER en el contexto latinoamericano. A seguir, la inequidad en el acceso a la salud.

#### 2.2.1.1. Inequidad en el acceso a la salud.

La inequidad se puede definir como *"aquellas desigualdades que se consideran evitables, innecesarias e injustas"* que interfieren en el alcance para el acceso universal, la calidad y financiamiento en la salud (101). Son provocadas por innumerables fuentes de injusticia social y conflictos éticos que involucran la salud y la vida como la pobreza, la discriminación, la desigualdad y la exclusión social que afectan a la población (102).

La OPS se refiere a las inequidades en salud en otros términos como inequidades estructurales, que hacen alusión *"al modo en que las normas y procedimientos que son parte integrante de determinados sistemas, como el sistema de bienestar social, el económico, el jurídico y el de la salud, redundan en una distribución desigual de los determinantes de la salud"* (101).

El sistema de salud es uno de los principales generadores de inequidad en el acceso a la salud, en razón a la segmentación y fragmentación que presentan debido a la mala gobernabilidad y escasa capacidad regulatoria del sistema de salud, que dificulta el acceso a los servicios y conduce a la baja calidad en la prestación de los servicios en salud (101).

La inequidad en la salud no solo se demarca por cuestiones sanitarias, sino también por cuestiones sociales, distribución económica y la falta de oportunidad, para libres decisiones de los individuos (103). La interrelación de la exclusión, la pobreza y la desigualdad traen consigo un alto impacto para las condiciones de salud de los individuos, que influyen en la distribución diferenciada en el sector de la salud, que delimita el acceso a la salud de la población (103).

En el campo de las ER, la exclusión, la falta de acceso a servicios de calidad y la falta de cobertura representa un costo social muy alto y efectos perjudiciales sobre la población afectada que se encuentra en situación de mayor vulnerabilidad social, consecuencia de la problemática de la enfermedad (101). Es una población que carece de acceso a la salud principalmente por cuestiones económicas, porque no pueden asumir los gastos catastróficos en salud que implica sobrellevar una ER, en razón a que el sistema de salud asume en situaciones excepcionales la cobertura de estas enfermedades, y por otro lado se encuentran dentro de un nivel socioeconómico menos favorable.



El acceso a la salud, la OPS lo ha definido a través de tres dimensiones: la primera en el acceso físico, que se refiere a la disponibilidad de servicios de salud de calidad y razonablemente completos; la segunda dimensión es el acceso económico, que se refiere a las disposiciones financieras que afectan la capacidad para hacer uso de los servicios, y la tercera dimensión es la aceptabilidad sociocultural, "*que representa la voluntad para solicitar los servicios y que denota la capacidad de estos para adaptarse y responder a las situaciones reales y requisitos sociales y culturales de la población*"(101) de modo que satisfaga las necesidades propias a la población afectada.

La distribución de renta en términos equitativos y el desarrollo de mecanismos, tales como políticas públicas ecuanímes sobre asignación de recursos en salud (103), garantiza el acceso y suministro de servicios de salud para toda la población, independientemente de la base financiera y en todos los niveles de complejidad (102), desde las medidas más básicas de control sanitario hasta cuestiones complejas como es el caso de las ER. Mecanismos capaces de orientar y contribuir para la reducción de inequidad e injusticia en el acceso a la salud por parte de la población afectada, con un mayor índice de vulnerabilidad y considerados sujetos de especial protección como lo son los pacientes portadores de ER, que se encuentran entre los grupos más afectados por estos problemas.

#### **2.2.1.2. Negligencia del sistema de salud.**

El sistema de salud es estructurado y definido para prestar servicios de salud a las personas, cuyo objetivo es "*promover, proteger o recuperar la salud o de reducir o compensar la incapacidad irrecuperable, incluido el suministro de medios, recursos y condiciones para ello*" (30) con el fin de mejorar la salud de la población independientemente de los agentes públicos o privados que las realizan (30).

Dentro del sistema de salud se identifica cuatro funciones fundamentales que contribuyen para su organización y funcionamiento como: rectoría, prestación de servicios, financiación y aseguramiento de la atención, de manera que sean eficaces y garantes de salud (30). Que sean modelos estructurados con miras a la igualdad para la universalidad de la atención integral en salud, participación social y eficiencia (30).

Los objetivos presentes en la estructuración de un modelo de sistema de salud establecido en un país debe ser con aras a la eficacia y satisfacción para producir salud de la mejor manera posible en cada situación específica (30). La eficacia es el primer índice de desempeño dentro del sistema de salud con enfoque de promover salud socialmente, sin embargo, al mismo tiempo que genere satisfacción individual y social. Por otro lado, la satisfacción constituye "la calidad en la atención, formas de prestación del servicio, y la respuesta a las expectativas de salud u otras de la población" (30).

Un sistema de salud eficaz dispone de los medios y mecanismos básicos que garantice la prestación de servicios en salud adecuados y satisfaga las necesidades de la población. En el campo de las ER es necesario comprender que cada paciente es diferente entre sí, por lo que requieren un tratamiento diferenciado en salud para que reduzca la desigualdad que presentan. Respecto a esto, las Naciones Unidas expresa que *"la existencia de sistemas de salud efectivos e integrados, que comprendan la atención sanitaria y los factores determinantes básicos de la salud, son esenciales para garantizar la efectividad del derecho a la salud"* (66).

El derecho de acceso a los recursos para la atención y cuidados en salud debe ser universal, cuyas prioridades se centren básicamente en función de suplir las necesidades de la población en general (104), no obstante, estas condiciones depende de la forma de institucionalidad de acceso a la atención en salud.

Para el manejo de las ER se presenta un sistema de salud disfuncional y no adaptado a las necesidades que devienen de estas enfermedades, por escases de recursos y condiciones adecuadas para alcanzar sus objetivos de eficacia y satisfacción a las personas afectadas, tanto individual como colectivo en la atención y prestación de servicios en salud, asimismo, la ausencia de gestión de acciones y políticas públicas sanitarias (98), determina que la judicialización sea impulsada como único medio de solución para el paciente obtener respuesta a sus necesidades expresadas (97).

La judicialización en la salud resalta las brechas en la planificación, organización y el suministro de salud a la población que lo aspiran por parte de los gobiernos (97). Demuestra la fragilidad de las políticas públicas como garantía del derecho a la salud y las falencias en los sistemas de salud al momento de responder a las necesidades de las personas. Asimismo las limitaciones de acceso y desigualdad en la salud; falta de provisión de servicios de salud; disponibilidad de recursos humanos y estructurales del sistema y baja calidad de la atención (105), son factores que influyen a que los sistemas de salud no respondan de manera satisfactoria a sus responsabilidades sanitarias (98). De acuerdo a Perlingeiro (106), el aumento de los procesos de judicialización de la salud, se presenta por dos razones básicamente:

*En primer lugar, por la falta de políticas públicas de salud (leyes, normas, o actuaciones administrativas) que soporten o coincidan con la pretensión del individuo enfermo; y en segundo lugar, por el incumplimiento de la Administración Pública en cuanto a las políticas existentes, y, debido a la falta de una clara definición en la distribución y competencia (106) (p:186-187)*

Del modelo de sistema de salud adaptado por cada país difiere la manera en que se garantice cobertura universal de la salud y menos personas recurran al fenómeno de la judicialización de la salud como mecanismo de mayor cumplimiento de la efectividad del derecho a la salud, cuando este debe ser garantido en su mayor alcance por parte del Estado para su pleno desarrollo.

De modo general, el padrón de sistemas de salud estructurados en los países de América Latina, son modelos que propaga, amplía y conlleva a la desigualdad sanitaria que se relaciona con la injusticia social, en razón a la estructura socioeconómica devenida de la globalización, porque establece condiciones de fragilidad ante las adversidades de la enfermedad que no son atendidas y llevadas en consideración, caso concreto en el campo de las ER (90). En ese sentido se refleja la necesidad que los modelos de sistema de salud adaptados por los países se enmarquen dentro de la equidad, participación social, eficiencia, integralidad de la atención, solidaridad y descentralización, de modo que condicionen su organización y funcionamiento para garantizar mejor salud a toda la población (30).

### 2.2.1.3. ¿Se justifica la desigualdad de acceso a los medicamentos por el alto coste?.

El acceso a medicamentos es uno de los temas controversiales en los sistemas de salud, porque son medicamentos que configuran una serie de características como exclusividad, alto coste, novedad, dirigidos a un tipo de enfermedad y destinados para una cantidad minoritaria de la población (107), que conlleva a la inaccesibilidad de los mismos.

En los sistemas de salud existen excepciones que no disponen de todos los medicamentos "necesarios o esenciales" en razón a que la producción no resulta costo-efectiva, ya que son suministrados para una cantidad minoritaria de personas que no admite su producción a escala (108). Caso en concreto de los "medicamentos huérfanos" y los considerados de "alto costo". Según la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) define los medicamentos huérfanos como:

*productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades que ponen en riesgo la vida, o muy graves o enfermedades que son muy raras, por lo que la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras (109).*

En cuanto a los medicamentos de "alto costo", según Marin y Polach se pueden definir como:

*aquellos productos que por lo general son innovadores, monopólicos y onerosos; cuyo costo directo es igual o superior al 40% o 50% del ingreso del hogar donde vive un paciente que debe tomarlo, provocando un excesivo gasto para el paciente, la aseguradora y el sistema de salud público (108).*

El problema de acceso a estos medicamentos, es que son poco atractivos para la industria farmacéutica porque no ve recompensada en ganancias sus inversiones de investigación y estudios clínicos por el escaso número de población a los cuales irán ser suministrados (90). Además son fármacos que constituyen una carga elevada al financiamiento del sistema de salud y generan un alto impacto en el presupuesto económico de los pacientes y sus familias para ser adquiridos (107).

La OPS, considera como principales obstáculos de acceso a estos medicamentos, en primer lugar, la falta de investigación y desarrollo científico, que por lo general es constituido por la falta de interés de la industria farmacéutica, interés económico, y la falta de incentivos en investigación por los Estados; en segundo lugar, la disponibilidad del medicamento, debido a la falta de interés comercial, ya que por ser medicamentos de alto costo no generan rentabilidad para sus fabricantes y/o importadores; en tercer lugar, limitaciones en los sistemas de salud, principalmente porque son medicamentos que generalmente no son incorporados a los sistemas de salud por sus particularidades; en cuarto lugar, limitaciones de suministro, comprendida como la falta de garantía en la gestión adecuada del medicamento; y finalmente, las limitaciones en la asequibilidad, dado que involucra el aspecto económico, determinado como el mayor influyente para el acceso a estos medicamentos. Siendo así, el "desequilibrio entre los recursos disponibles para financiar los medicamentos y el costo total pagado por los mismos" (107).

En ese sentido, el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales expresa que los Estados "deben disponer de los medicamentos en condiciones adecuadas, formas farmacéuticas apropiadas bajo la impronta de la calidad y con precios accesibles" (67) de manera que garantice y facilite en los sistemas de salud asequibilidad para la población.

El papel del Estado es fundamental y relevante para la garantía del acceso a los medicamentos. Como deber del Estado de asumir la protección y promoción de la salud pública, cabe resaltar que debe desarrollar mecanismos de definición de políticas de financiamiento que conduzcan a la fijación de costos razonables sobre este tipo de medicamentos que permitan su disponibilidad y accesibilidad, basándose en la realidad de las necesidades sanitarias, evidencias científicas y evaluaciones de gasto e impacto presupuestario (107).

Daniels al respecto, determina que la distribución de bienes afecta la salud de la población que conlleva a una desigualdad en salud injusta. Entonces, considera que para un proceso justo de distribución de recursos, la justicia exige que la

sociedad atienda las necesidades de cuidados en salud de forma justa, incluso bajo la restricción de recursos (110).

Igualmente, las industrias farmacéuticas juegan un papel fundamental para garantizar la accesibilidad y asequibilidad de los medicamentos. Como lo afirma la OPS, la "industria no debe priorizar en maximizar sus beneficios e ingresos de los productos que desarrollan y comercializan, e ir en detrimento de su responsabilidad social en pro de promoción de la salud pública" (107), de modo que haga parte de la solución y no el obstáculo al acceso de los medicamentos.

Pese a las responsabilidades devenidas tanto del Estado como de la industria farmacéutica, el conflicto de interés entre las partes o actores vinculantes al asunto no deja de existir, dado que cada uno ejerce presión ante el otro para maximizar su interés y conveniencia en beneficio económico. Sin embargo, esto no debe determinar que el acceso a los medicamentos se supedite a los fines económicos perseguidos por los conflictos de interés entre las partes, especialmente por el de las industrias farmacéuticas.

La inaccesibilidad a los medicamentos, conlleva a la desigualdad en la salud a los pacientes con ER determinados como sujetos de especial protección, porque los modelos de aseguramiento y financiamiento de salud establecidos por cada gobierno, no incluyen o prevén los medicamentos huérfanos y/o de alto costo, que influyen en la atención farmacéutica y su suministro, siendo fármacos necesarios y esenciales para mejora del estado de salud. Por lo general, la gran mayoría de la población afectada se caracterizan por ser personas que se encuentran dentro de un contexto de condiciones socioeconómicas menos favorables que le impide asumir los gastos de medicación y/o tratamiento de alto coste.

En esta perspectiva, los Estados tienen la necesidad de formular y adoptar políticas farmacéuticas acordes que articule la problemática sanitaria, industrial, como también, el tema de ciencia y tecnología y financiamiento que potencie el desarrollo y acceso a esta clase de medicamentos. De forma que mitigue la desigualdad de acceso a los medicamentos huérfanos y los considerados de alto coste, para que satisfaga y garantice la atención integral en salud a los pacientes.

#### **2.2.1.4. ¿La Ley ofrece protección y garantía efectiva frente a condiciones financieras?.**

Las ER representan un alto índice de costo socio-sanitario para los sistemas de salud, que causa un reto de sostenibilidad financiera para los gobiernos y generan un alto impacto en el presupuesto económico del paciente y su familia, en razón a sus particularidades, condiciones específicas y diferenciadas que requieren para ser abordadas. De acuerdo a lo expuesto por Chaves,

*Los costos de atención en los servicios de salud de algunas ER pueden estar por encima del porcentaje del 95%, pueden permanecer por encima de este umbral de un año a otro, pero muchas tienen un curso afectado con mayor preponderancia por la suplencia social, psicológica, arquitectónica, nutricional, enzimática, entre otras, cursando en algunos casos con un estilo de vida normal si se detectan a tiempo (111).*

La situación de desprotección y desigualdades a la población afectada frente al asunto económico sobre la cobertura de las ER, se relaciona con la estructura devenida de los modelos de sistema de salud e instituciones de salud establecidos en cada país, que no contemplan las diferencias presupuestales en relación a las demás enfermedades (90).

El desarrollo de un modelo financiero diferenciado de las demás enfermedades, permite disminuir los trámites burocráticos los cuales el paciente debe gestionar para obtener atención integral en salud y evitar el aumento de los gastos catastróficos que implica sobrellevar este tipo de patologías de baja prevalencia que asume la población afectada (111).

En el marco actual no existe un presupuesto asignado especial referente a las ER que garantice equidad en el acceso a la salud, lo cual se torna complejo y no viable tratar estas enfermedades igualitariamente tanto sanitaria como económicamente, porque dificulta atender las necesidades de tratamiento de cada persona (111).

Las políticas públicas adoptadas referente al presupuesto en salud, financieramente sólo responden de manera parcial de aquellas situaciones excepcionales de la problemática de las ER. Por otro lado, la inadecuada gestión de la estructuración y modelos de sistema de salud y la ineficacia del desarrollo de

mecanismos y acciones sanitarias, determina que el acceso y atendimento de los pacientes con ER se torne restringido por el respaldo financiero que tengan este tipo de patologías en las instituciones de salud.

Frente a ese escenario, la necesidad del desarrollo de un mecanismo o sistema de financiación con presupuesto especial asignado a las ER, así como, políticas públicas en materia financiera eficaces para financiar y regular el acceso a tratamiento, medicamentos y tecnologías de alto costo que garantice protección financiera a las personas afectadas por las ER.

Para sintetizar el análisis realizado en el capítulo anterior de los elementos éticos referentes a la situación fáctica de las ER, a seguir se presenta un cuadro con la información relevante frente a los conflictos morales en el ámbito de la salud y en el ámbito social.

**CUADRO 2.** Aspectos éticos de la normativa sobre enfermedades raras. Contexto Latinoamericano.

ASPECTOS ÉTICOS	
CARACTERÍSTICAS	
<b>Inequidad en el acceso a la salud.</b>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Son desigualdades consideradas evitables, innecesarias e injustas.</li> <li>- Provocadas por conflictos éticos que afectan la salud y la vida de las personas como la pobreza, la desigualdad, exclusión social y discriminación.</li> <li>- El sistema de salud es uno de los generadores de la inequidad en el acceso a la salud.</li> <li>- No solo se demarca por cuestiones sanitarias, sino también por cuestiones sociales, distribución económica y falta de oportunidad para libres decisiones de los individuos.</li> </ul>



<p><b>Negligencia del sistema de salud.</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Depende de los modelos de sistema de salud establecidos en cada país, efectivos e integrados que garanticen atención integral de la salud.</li> <li>- Depende de los recursos financieros disponibles en cada modelo de sistema de salud.</li> <li>- Falta de garantías y protección del Estado frente al derecho a la salud a través de mecanismos normativos y políticos.</li> <li>- Conlleva a la judicialización en la salud, como mecanismo de exigir al Estado provisión de servicios de salud de calidad e insumos de salud.</li> </ul>
<p><b>Desigualdad de acceso a los medicamentos por el alto coste.</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Falta de interés de la industria farmacéutica en investigación y desarrollo científico por ser medicamentos poco atractivos para el mercado.</li> <li>- Destinados para una cantidad minoritaria de la población en cada país.</li> <li>- Generan una carga elevada al financiamiento de los sistemas de salud.</li> <li>- Generan un impacto en el presupuesto económico de los pacientes y sus familias.</li> </ul>
<p><b>Ley no ofrece protección ni garantía efectiva frente a condiciones financieras.</b></p>	<ul style="list-style-type: none"> <li>- Las ER representan un elevado costo socio-sanitario para los sistemas de salud.</li> <li>- Falta de un modelo financiero adecuado que incluya la financiación de las ER</li> <li>- La gestión financiera de las ER no es diferenciada de las enfermedades comunes.</li> <li>- No existe presupuesto asignado especial para las ER que garantice acceso y equidad en la salud.</li> </ul>

Fuente: Autora

El tema abordado en el segundo capítulo permitió ahondar el tema del tercero y último capítulo de la presente investigación, el cual tratará el asunto de capacidades, derechos humanos y justicia social, basado en la propuesta de Nussbaum. Pero antes se presentará una relación entre las enfermedades raras, capacidad y discapacidad.

### **3. CAPACIDADES, DERECHOS HUMANOS Y JUSTICIA SOCIAL.**

#### **3.1. Capacidades y las Enfermedades Raras.**

Pese a que una enfermedad rara afecta de manera general la vida de una persona, que puede tornar en una discapacidad física o cognitiva y conllevar a la limitación a la persona para poder desarrollarse plenamente en todas las esferas de la vida, esto no significa, excluirlas de la sociedad y tornarlas como seres

discriminados y marginados socialmente. Es una población que podría desenvolverse sin ningún tipo de reparos, siempre y cuando la sociedad responda a sus necesidades asistenciales y particularidades requeridas para su desenvolvimiento.

Nussbaum afirma *“cualquier sociedad decente debe responder a sus necesidades de asistencia, educación, respeto, actividad y amistad, es decir, son igualmente ciudadanos”* (113). Significa que padecer de una enfermedad no determina la plena condición de las personas en la sociedad y en los diferentes ámbitos de la vida. Solo que a partir de dicha condición física o cognitiva que se presente en una persona, permite explorar y potencializar en otro tipo de capacidades en la cuales pueda desempeñarse la persona.

En ese sentido, a seguir se ahondará en el tema de discapacidad y capacidad en las personas que padecen enfermedades raras.

### **3.1.1. La discapacidad en las personas con enfermedades raras.**

La discapacidad es un concepto que ha evolucionado y que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias. Es un concepto que hoy en día ha experimentado un cambio radical en la ideología, el cual este cambio se caracteriza como un *“desarrollo desde la desinstitucionalización hasta la integración e inclusión”*(112). Según Driedger *“afirma que la discapacidad ha pasado de ser considerada de una desgracia a una injusticia; que la responsabilidad de los problemas de discapacidad ha pasado del individuo a la sociedad”*(112). La Organización Mundial de la Salud (OMS), mediante la revisión de la clasificación de la discapacidad (Clasificación Internacional del Funcionamiento, la Discapacidad y la Salud), en el año 2002, adoptó un enfoque universal de discapacidad, en el que determina que los problemas sobre discapacidad no se aborden como problemática y preocupaciones minoritarias, en razón a que se consideran relevantes para todos (112).

Nussbaum bajo la perspectiva de diversos estudios en la literatura realizados sobre el concepto de deficiencia y discapacidad, aborda el tema haciendo la distinción de estos conceptos. **Í Deficiencia** . *es la pérdida de una función corporal*

normal y **Discapacidad** . es algo que no puedes hacer en tu entorno como resultado de una deficiencia+ Donde observa que pese a que existe una distinción en la terminología, resulta difícil de precisar una diferenciación en la práctica, %sobre todo si consideramos que el contexto social no es algo fijo, sino debatible+ (113) (p.109).

La discapacidad es un tema que ha sido problematizada desde el punto de vista de los derechos humanos, la justicia social y el respeto por la dignidad humana (114). En primer lugar, la vulneración de los derechos de las personas con discapacidad son violados constantemente, no existe un respeto a una vida digna, es decir una vida que pueda realizarse, como tampoco, el respeto por el derecho a la salud; en segundo lugar, la cuestión de plantear ¿cual sería el trato justo para estas personas, teniendo en cuenta que son personas que necesitan un trato diferencial pero no desigual e injusto?; Y en cuanto a la dignidad humana, la dignidad es un %valor intrínseco e inherente al ser humano+(115), pero la bajo la perspectiva de Nussbaum (113), la autora argumenta que ningún ser humano puede perder la dignidad, solo que cada individuo vive de una manera diferente, en otras palabras expone lo siguiente:

*La dignidad humana se caracteriza en general por un cierto tipo de racionalidad, pero la racionalidad no es algo idealizado que se contrapone a la animalidad; consiste solo en una amplia variedad de formas de razonamiento práctico, el cual es uno de los funcionamientos posibles de los animales. La sociabilidad es por otro lado igual de fundamental e igual de general. Y las necesidades corporales, incluida la necesidad de asistencia, forman parte tanto de nuestra racionalidad como de nuestra sociabilidad; es un aspecto de nuestra dignidad, no algo que deba contrastarse con ella. La dignidad no es algo que pueda definirse de forma previa e independiente de las capacidades, sino que se encuentra en cierto modo imbricada en ellas y en su definición. (113) (p. 167,169).*

Cabe pensar entonces que las personas con discapacidad %han sido sometidas a actitudes sociales negativas, que a menudo conducen a comportamientos, acciones y omisiones que los perjudican de diversas maneras+ (114).

La discapacidad se ha visto como impedimento para que las personas desarrollen una incapacidad para participar de manera plena en las diferentes esferas de la vida. Siendo que son personas que pueden participar en procesos que den forma a su vida (114). El papel de las personas con discapacidad frente a la

participación e inclusión democrática, es una manera para que esta población potencialice sus capacidades para hacer importantes contribuciones a la toma de decisiones, en el sentido, que serían ellos los beneficiarios previstos de las políticas y servicios eficaces y necesarios. Es posible que no sean expertos en diseño de programas, planificación de servicios o investigación, pero están mejor situados para saber si los servicios dirigidos a ellos tienen un impacto positivo o no+(114).

Con respecto a la problemática de esta población socialmente, Nussbaum(113) argumenta:

*Las personas con discapacidades y deficiencias pueden ser en general miembros altamente productivos de la sociedad en el sentido económico usual, y realizar una amplia variedad de trabajos a un nivel suficientemente elevado; solo hace falta que la sociedad adapte las condiciones del entorno para incluirlas. Su relativa falta de productividad bajo las actuales condiciones no es <natural>, es el producto de una organización social discriminatoria. Las personas que usan silla de ruedas pueden moverse perfectamente y hacer su trabajo; solo hace falta que los edificios tengan rampas, los autobuses un acceso adaptado, etc. Las personas ciegas pueden trabajar más o menos en cualquier lugar en nuestros días gracias a la diversas tecnologías. Las personas sordas pueden usar el e-mail en lugar del teléfono, así como muchas otras tecnologías visuales; de nuevo, solo hace falta que los lugares de trabajo se diseñen de una forma que permita integrar a estas personas. Del mismo modo que constituye una discriminación de género no ofrecer una baja de maternidad a las mujeres, aunque es un hecho biológico que solo las mujeres quedan embarazadas, también es una discriminación de las personas con deficiencias o discapacidad no ofrecer esta clase de dispositivos que les permita ser productivas, aunque es un hecho biológico que solo ellas lo necesitan. Así pues, hagamos que las partes en la posición original no sepan si sufren o no alguna discapacidad o deficiencia física; entonces, y solo entonces, los principios resultantes serán verdaderamente equitativos hacia las personas con esta clase de discapacidades o deficiencias. (113) (p.125).*

Bajo esa óptica, la realidad de la exclusión de la participación social y política de las personas con discapacidad, surge la necesidad de un cambio cultural que comprenda los problemas de la discapacidad y la sensibilización, como objetivo de replantear la creencia mítica, con respecto a que la población con discapacidades no pueden participar de manera significativa como sujetos principales en la sociedad y como personas empoderadas capaces de tomar decisiones. Así como promover la dignidad y el bienestar de todas las personas (114).

### **3.1.2. Desarrollando capacidades en los pacientes.**

De acuerdo a Nussbaum, las capacidades las define como . *aquellas que las personas son efectivamente capaces de hacer y ser, según una idea intuitiva de lo*

*que es una vida acorde con la dignidad del ser humano+(113).*

La proximidad entre las capacidades con la bioética, se basa en la responsabilidad de dar a cada uno de los individuos en forma equitativa, justa e igual y, la posibilidad de dejar ser y hacer al individuo en el modo que cada uno elija.

Las capacidades se centran principalmente en el individuo, que deben atribuirse a cada una de las personas, para tratarlas así como fines y no como medios de los otros (113). Las capacidades son determinadas como importantes para toda la población, las cuales deben ser respetadas y aplicadas en todos los países como requisito mínimo del respeto por la dignidad humana (113).

Potencializar las capacidades en cada persona, contribuye que el individuo sea participe en la sociedad. Que exista igualdad, justicia social y equidad en todas las esferas de la vida del sujeto. La importancia de fomentar las capacidades en una población afectada, contribuye a que se garantice:

- Vivencia y empoderamiento personal.
- Participación en los servicios sanitarios y sociales.
- Inclusión social y política.

Frente a ese escenario Nussbaum (113) presenta una lista de capacidades como:

*descripción de los derechos sociales mínimos, y es compatible con diferentes respuestas para las cuestiones de justicia y distribución que se plantearían una vez que todos los ciudadanos se hallaran por encima del umbral mínimo. (113) (p.87,88).*

Así las cosas, la autora justifica la lista de diez capacidades como requisitos básicos para una vida digna. Las cuales en teoría, una *sociedad justa+* debe garantizarlas, en un nivel mínimo adecuado. Cada una de las capacidades se refuerzan entre todas y tienen una importancia básica para la justicia social (113).

La lista comprende diez capacidades, las cuales Nussbaum (113) las denomina *Las Capacidades Humanas Básicas+* para el desarrollo de una vida acorde con la dignidad humana y conectadas para impartir justicia.

**1. La vida:** Poder vivir hasta el término de una vida de una duración normal;

*no morir de forma prematura o antes de que la propia vida se vea tan reducida que no merezca la pena vivirla,*

**2. Salud física:** *Poder mantener una buena salud,*

**3. Integridad Física:** *Poder moverse libremente de un lugar a otro,*

**4. Sentidos, imaginación y pensamiento:** *poder usar los sentidos, la imaginación, el pensamiento y el razonamiento, y hacerlo de un modo auténticamente humano.*

**5. Emociones:** *Poder mantener relaciones afectivas con personas y objetos distintos de nosotros mismos; poder amar, penar, experimentar ansia, gratitud y enfado justificado y que nuestro desarrollo emocional no quede bloqueado por el miedo y la ansiedad,*

**6. Razón práctica:** *Poder formarse una concepción del bien y reflexionar críticamente sobre los propios planes de la vida,*

**7. Afiliación:** *Poder vivir con y para los otros, reconocer y mostrar preocupación por otros seres humanos, participar en diversas formas de interacción social, que se den la bases sociales de autorrespeto y la no humillación; ser tratado como un ser dotado de dignidad e igual valor que los demás.*

**8. Otras Especies:** *Poder vivir una una relación próxima y respetuosa con los animales, las plantas y el mundo natural,*

**9. Juego:** *Poder reír, jugar y disfrutar de actividades recreativas,*

**10. Control sobre el propio entorno:** **A. Político** . *Poder participar de forma efectiva en las elecciones políticas que gobiernan la propia vida, tener derecho a la participación política y a la protección de la libertad de expresión y de asociación. B. Material* **Ē** *Poder disponer de propiedades (mobiliarios o inmobiliarios), y ostentar los derechos de propiedad en un plano de igualdad con los demás. Poder trabajar como un ser humano ejercer la razón práctica y entrar en relaciones valiosas de reconocimiento mutuo con los demás trabajadores. (113) (p.88-89).*

Para la población que padece una ER, no le es fácil conllevar una condición de limitación física o cognitiva en su vida, y más aún, cuando socialmente son discriminados y tratados desiguales. La importancia del desarrollo de estas capacidades en las personas con ER, permite que puedan llevar una vida acorde con la dignidad humana. Esta población afectada *no debe verse como meras propiedades en sí mismas, deben verse como ciudadanos dotados de dignidad y con derecho a la propiedad, al trabajo, etc+(113).*

En uno de sus argumentos, Nussbaum plantea que: (113)

*Las personas con graves deficiencias, igual que cualquier otro ser humano, tienen necesidades dentro de las áreas propias de todas las capacidades. Una buena asistencia dará respuesta a todas las necesidades. Aparte de esto, poco puede decirse en términos generales. Una buena asistencia para una persona con un tipo deficiencia o discapacidad y una buena política pública asistencial . debe conocer y adecuarse a la naturaleza particular de la deficiencia de la persona (113) (p. 175).*

La población de ER tiene derecho a potencializar cada una de las capacidades, en el entendido que *todos los ciudadanos tienen un derecho basado en la justicia a todas las capacidades, hasta un umbral mínimo adecuado+* Así las

cosas, al respecto la autora Nussbaum (113) piensa que:

*Los pacientes tienen un amplio espectro de derechos en relación con el tratamiento médico, y que estos derechos deben ampliarse (con mayor acceso a la información y a las opciones asistenciales) en lugar de recortarse. En el caso del equilibrio emocional y el razonamiento práctico, surgen graves dificultades conceptuales para distinguir la capacidad del funcionamiento; pero también en este caso creo que en principio es correcto promover la oportunidad de planificar la propia vida por uno mismo, dirigida a alcanzar la salud emocional, pero sin impedir las elecciones que puedan realizar los ciudadanos que inspiren miedo o supongan algún tipo de sumisión (113) (p.12).*

Esto significa que más allá de la propia condición física, motriz o emocional de la persona, considerados sujetos muchas veces limitados de formas atípicas por la estructura de la sociedad. Una cultura que desincentiva, falta de conciencia y sensibilización con los individuos que no pueden desenvolverse y desarrollarse libremente; fomentar las capacidades en las personas, podrían usarse conjuntamente para medir la calidad de vida y necesarias para una vida digna y decente (113).

En ese sentido, cada uno de los gobiernos de los países tendrán una visión diferente con respecto a las capacidades, entendiéndose como un conjunto de normas interculturales que están sujetas a cambios o modificaciones, deliberación de los ciudadanos, el Estado y la sociedad, pero que independientemente de la distinta interpretación, el Estado tiene el deber de respetarlas, aplicarlas y garantizarlas con las posibilidades que cada uno tenga, como requisito mínimo para una calidad de vida (113).

### **3.1.3. Capacidades asociado al enfoque de los derechos humanos.**

La teoría de Nussbaum (113) ~~El~~ enfoque de las Capacidades+, es una teoría que va estrechamente asociada a los derechos humanos, en razón a que la lista de capacidades que propone la autora,

incluyen muchos de los derechos sobre los que insiste el movimiento de los derechos humanos: las libertades políticas, la libertad de asociación, la libertad de trabajo y diversos derechos económicos y sociales. Al igual que las capacidades como los derechos humanos, aportan un conjunto de objetivos humanamente ricos para el desarrollo, en lugar de la riqueza y la pobreza de los economistas, como dijo Marx. (113) (p. 283).

En ese sentido, la lista de capacidades se desenvuelve como en el campo de los derechos humanos, porque abordan los derechos titulados de primera generación (libertades políticas y civiles), así como, los derechos titulados de segunda generación (económicos y sociales). De modo que sirvan como base de manera constitucional a nivel nacional y como justicia a nivel internacional (113).

Nussbaum, justifica la idea del *Enfoque de las Capacidades*, bajo la premisa que asume posiciones claras en relación al uso del lenguaje, objetivo y cuáles son sus motivaciones. Justificando la base de reivindicación de derechos, como la *existencia de una persona como ser humano*. De modo que las capacidades, es una especificación del enfoque de los derechos que aporta respuestas claras para algunas preguntas urgentes e importantes (113).

La autora argumenta, en ese sentido que los derechos no presentan un lenguaje claro, con respecto a que *al lenguaje oculta muchas veces cuestiones teóricas difíciles al generar una ilusión de acuerdo cuando en realidad existe un profundo desacuerdo filosófico* (113). Es decir que presenta ambigüedades, en primer lugar; con relación a la cuestión de *libertad negativa*; y en segundo lugar, con la relación entre los derechos de primera y segunda generación, en ese sentido refiriéndose al respecto a:

*Para reconocer un derecho basta con que el Estado se inhiba de cualquier interferencia. Los derechos fundamentales se han interpretado muchas veces como prohibiciones de esta clase de acción estatal. Si el Estado se mantiene al margen, se entiende que los derechos han sido reconocidos; al Estado no le corresponde ninguna tarea afirmativa (113) (p.284-285).*

Igualmente los derechos están *asociados a la distinción tradicional entre una esfera pública, regulada por el Estado, y una esfera privada, donde el Estado no interfiere*. Sin embargo, pese a ello continúan desempeñando un papel fundamental e importante en el discurso público. Asimismo, existen diferencias si los derechos son pre políticos o si son creaciones de las leyes y las instituciones (113).

En cambio, a diferencia del *Enfoque de las capacidades*, esta propuesta entiende el *reconocimiento de un derecho como una tarea afirmativa*. Nussbaum afirma que en la *medida en que los derechos sirven para definir la justicia social, no deberíamos reconocer que una sociedad es justa a menos que se hayan alcanzado*



*efectivamente las capacidades correspondientes*+ De manera que la proximidad de las capacidades hacia los derechos humanos, plantea lo que realmente significa reconocerle un derecho a alguien (113).

Bajo esa perspectiva, la autora orienta a entender las capacidades hacia los aspectos materiales de los bienes humanos, es decir con un enfoque direccionado hacia lo que las personas son capaces realmente de ser y hacer. *“Todas las libertades básicas se definen como capacidades para hacer algo, no pueden considerarse garantizadas si las privaciones económicas o educativas hacen que las personas sean incapaces de actuar realmente de acuerdo con las libertades que se les reconocen sobre el papel”*(113).

En otras palabras, Nussbaum (113) argumenta la propuesta de las capacidades manifestando que:

*El enfoque de los derechos humanos, al igual que el de las capacidades, insiste en que todos los seres humanos del mundo tienen derecho a estos importantes bienes, y asigna a la humanidad en general el deber de hacerlos realidad. Así como se centra en cierto modo en la nación y recomienda que la lista de capacidades sirva como criterio de justicia social interno en las distintas sociedades, como si se tratara de una relación de los derechos constitucionales básicos. Pero igual que los documentos de los derechos humanos, también aporta objetivos para la comunidad internacional, y para la humanidad en conjunto. (113) (p. 288-289).*

Es por ello que las capacidades son asociadas hacia un enfoque de los derechos humanos, toda vez que son una teoría parcial en busca de justicia social, pero no tomando la propuesta de las capacidades como un oponente al enfoque de los derechos humanos, ya que *“las ideas de ambos encajan de la mejor manera, sobre todo cuando el enfoque de los derechos humanos es usado en el discurso internacional, por lo que las capacidades se toman como una especificación de aquel”*(113).

### **3.2. Los Derechos Humanos y las Enfermedades Raras.**

#### **3.2.1. El papel del Estado como garante de los derechos de las personas afectadas por las ER.**

El Estado tiene como deber y obligación primordial proteger, garantizar y promover los derechos humanos (66). El Estado debe asumir el papel de

"proporcionar prestaciones necesarias y servicios públicos adecuados para el pleno desarrollo de la personalidad humana" (116). Debe tener actuación decisiva en desarrollar políticas públicas y adoptar medidas pertinentes en aras de la plena realización de los derechos fundamentales (66,117).

Conforme lo expone Albuquerque y Barroso (118) sobre la importancia del Estado como garante de los derechos humanos en una nación, arguyen lo siguiente:

La obligación del Estado de proteger abarca las obligaciones de prevenir que la violación de los derechos humanos ocurra y la de proveer remedios jurídicos a la víctima una vez configurada la violación. (118) (p. 99)

Determinados tratados de derechos humanos fijan la responsabilidad del Estado a partir de su jurisdicción, y otros tratados con base en determinado territorio a fin de delinear su objetivo como principal garante a toda la población (118).

El papel del Estado como mayor garante de los derechos humanos en una nación debe lograr progresivamente, por todos los medios apropiados, inclusive en particular la adopción de medidas legislativas para la plena efectividad de los derechos (66).

Deben garantizar el ejercicio de los derechos, sin discriminación alguna por motivos de raza, color sexo, idioma, religión, opinión política o de otra índole, origen nacional o social, posición económica, nacimiento o cualquier otra condición social (66).

En ese sentido, al Estado como garante de los derechos humanos, se le atribuye tres obligaciones principales: obligaciones de respetar, proteger y realizar. La obligación de respetar exige que el Estado se abstenga de impedir el gozo de los derechos económicos, sociales y culturales. La obligación de proteger requiere que los Estados evite violaciones de esos derechos por terceros y, la obligación de realizar exige que el Estado adopte medidas legislativas, administrativas, presupuestarias, y otras para alcanzar la plena realización de los derechos humanos en un país (118).

La incidencia política es imprescindible para cambiar normas, para proteger la cronicidad como derecho subjetivo, como existe con la situación de discapacidad o

la de dependencia de las personas afectadas por las ER. Por tal motivo, el papel del Estado es importante para el manejo de las ER en un país, bajo la óptica de garantía de cada uno de los derechos humanos.

### 3.2.2. Respeto a la vida.

Podér vivir hasta el término de una vida humana de una duración normal; no morir de forma prematura o antes de que la propia vida se vea tan reducida que no merezca la pena vivirla+(113) (p.88).

El paciente con ER, como cualquier otro ser humano, posee el derecho primordial a la vida, el cual debe ser respetado y garantizado por el Estado, cuyo cual debe promover las condiciones necesarias para una vida digna (14).

El derecho a la vida es un prerrequisito para el disfrute de los demás derechos, en caso contrario que no sea respetado, todos los demás derechos humanos carecerán de sentido (14).

Es un derecho del cual genera básicamente tres tipos de obligaciones para los Estados, según lo establece Albuquerque:

*a). El deber de abstenerse de suprimir la vida de alguien, salvo en las excepciones legalmente previstas, como de legítima defensa, por ejemplo; b) el deber de investigar las muertes sospechosas, y de castigar, conforme el debido proceso legal y los remedios judiciales adecuados; c) en algunas circunstancias el deber legal de adoptar medidas positivas que prevengan la muerte evitable (14) (p.98).*

El derecho a la vida, es un derecho inherente a la persona humana, se encuentra protegido por la ley, del cual nadie podrá ser privado de la vida de manera arbitraria. Sin embargo pese a ello, las circunstancias de vivir una vida digna y plena en una sociedad, varía de la situación y circunstancias de cada individuo.

Según Boladeras(119), el respeto a la vida debe entenderse, en el sentido que no puede reducirse a su dimensión física, sino que debe incorporar de la misma manera su dimensión moral (119). La vida es un bien en sí mismo, que surge independientemente de uno, y es un don que hay que cuidar en grado extremo+

Para la Comisión IDH, la obligación de respetar y proteger el derecho a la vida, es una obligación *erga omnes*, es decir debe ser asumida por el Estado frente

a la comunidad interamericana como un todo y frente a todos los individuos sujetos a su jurisdicción, como directos destinatarios de los derechos humanos reconocidos por la convención (120).

De acuerdo a lo manifestado por Piqué (121) con respecto al derecho de la vida, arguye lo siguiente:

*El derecho a la vida comprende no sólo el derecho de todo ser humano de no ser privado de la vida arbitrariamente, sino también el derecho a que no se le impida el acceso a las condiciones que le garanticen una existencia de vida digna.(121) (p.40)*

En la bioética el derecho a la vida tiene concordancia con en el artículo 2º y en el principio del artículo 3º de la Declaración Universal de Bioética y los Derechos Humanos (DUBDH), que establece:

*Art 2º - Objetivos: c) promover el respeto de la dignidad humana y proteger los derechos humanos, velando por el respeto de la vida de los seres humanos y las libertades fundamentales, de conformidad con el derecho internacional relativo a los derechos humanos;*  
*Art 3º - Dignidad humana y derechos humanos: 1. Se habrán de respetar plenamente, la dignidad humana, los derechos humanos y las libertades fundamentales. (122).*

En ese entendido, el respeto por el derecho a la vida de los seres humanos, independientemente de la población minoritaria, como es el caso de los pacientes con ER, son merecedores del respeto a este derecho, el cual no se les impida el acceso a las condiciones necesarias y óptimas, que les garantice la existencia de una vida digna física y moralmente en la sociedad.

### **3.2.3. Respeto al derecho a la salud.**

La salud es una condición de bienestar que atañe como motivo de preocupación cotidiana a toda la sociedad (66). "Es una condición imprescindible para una auténtica igualdad de oportunidades y reconocida la necesidad de protegerla" (123). Según Schramm, Ventura, Simas y Pepe, la salud en un contexto contemporáneo se puede entender como "una cuestión de ciudadanía y de justicia social, no como un estado biológico independientemente de nuestro status social e individual" (124). El derecho a la salud se encuentra reconocido en diversos documentos internacionales de los derechos humanos, como un derecho

fundamental que debe ser garantizado en su máximo alcance por los Estados a sus ciudadanos.

El derecho a la salud, es parte fundamental para el ejercicio de otros derechos humanos y para vivir una vida digna (66). La Organización Mundial de la Salud (OMS), define la salud como "un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones y enfermedades". Sin embargo, el Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales comprende y reconoce que el derecho a la salud no se limita a la atención médica, sino también abarca una amplia gama de factores determinantes básicos de la salud (67).

Bajo esta perspectiva, Berlinguer afirma que la "salud no es un estado y no es una perfección. Es una condición en equilibrio variable, que diferentemente del pasado, se puede hoy cambiar notablemente para mejor" (125). En ese sentido, la garantía absoluta a un estado completo de salud es imposible, depende de diversos factores, genéticos, ambientales y culturales (123), de modo que a garantizar es la protección al derecho a la salud, a través de políticas públicas eficaces que el Estado formule y reglamente.

La salud no solo consiste en el derecho a estar saludable, hace también referencia a un conjunto de bienes, instalaciones, servicios y condiciones necesarios para su realización y bienestar (67). Contiene cuatro elementos fundamentales interrelacionados: disponibilidad; accesibilidad; aceptabilidad y calidad, cuya aplicación depende de cada Estado para garantizar su desarrollo (67). La disponibilidad, se refiere que la atención y servicios de salud deben estar disponibles en cantidad suficiente (67); la accesibilidad, las instalaciones de salud, bienes y servicios deben ser accesibles a todos sin ningún tipo de discriminación (67); la aceptabilidad, las instalaciones, bienes y servicios deben ser respetuosos con la ética médica y culturalmente apropiada, respetando la cultura de individuos, minorías, pueblos y comunidades, sensibles a las necesidades de género; además, ser proyectados para respetar la confidencialidad y mejorar el status de salud de los interesados, y por último la calidad, debe ser científicamente y medicamente apropiados, personal de la salud calificados, servicios especializados y medicamentos apropiados y científicamente aprobados (67).

La protección del derecho a la salud, es un valor compartido entre el Estado y la sociedad, cuyo objetivo es que todos los sectores de la sociedad, todos los ciudadanos se les garantice sin discriminación y en igualdad de oportunidades (123). El derecho de acceso a los recursos para la atención y cuidados en salud debe ser universal, cuyas prioridades se centren básicamente en función de suplir las necesidades de las personas (123).

El Estado tiene la obligación inmediata de proteger y garantizar los derechos de las personas. Respecto del derecho a la salud, debe adoptar políticas y acciones públicas necesarias en aras de la plena realización del mismo, para que se ejerza sin discriminación alguna (67). Sin embargo, el pleno desarrollo de este derecho depende de cada Estado y según el tipo de modelo de sistema de salud establecido en cada país. Contar con un sistema de salud efectivo brinda y garantiza los niveles básicos y necesarios para la población. Respecto a esto, las Naciones Unidas expresa que "la existencia de sistemas de salud efectivos e integrados, que comprendan la atención sanitaria y los factores determinantes básicos de la salud, también es esencial para garantizar el derecho a la salud" (66).

Para la promoción de la salud y el bienestar general de la población, el Estado tiene la obligación de respetar, proteger y cumplir el derecho a la salud con acciones de protección y fomento durante toda la vida de las personas (123). La obligación de respetar, consiste en abstenerse de negar o limitar el acceso igual a todas las personas, así como de aplicar e imponer prácticas discriminatorias; en cuanto a la obligación de protección, los Estados deben adoptar legislación y medidas para garantizar el acceso a los servicios de salud, control de comercialización de medicamentos y equipos médicos, así como, establecer capacitación para que los profesionales de la salud sean altamente calificados; finalmente, la obligación de cumplir, exige reconocer el derecho a la salud en los sistemas por medio de implementación legislativa y adopción de política nacional de salud con un plan detallado para la realización del derecho a la salud (67).

Con respecto a lo anterior, el artículo 14 "Responsabilidad Social y Salud" de la Declaración Universal sobre Bioética y Derechos Humanos (DUBDH, 2005), expresa como cometido de los gobiernos fomentar: a) el acceso a una atención

médica de calidad y a los medicamentos esenciales; b) el acceso a una alimentación adecuada; c) mejora de las condiciones de vida y el medio ambiente; d) la supresión de la marginación y exclusión de personas; y d) la reducción de la pobreza y el analfabetismo 14. Comprendiendo así, que es responsabilidad y compromiso de los Estados crear las condiciones y mecanismos adecuados para la satisfacción y plena realización del derecho a la salud (122).

### **3.3. La justicia social: un desafío en las enfermedades raras.**

#### **3.3.1. Trato justo para las personas con enfermedades raras.**

Porque pensar en un trato justo para una población como las personas afectadas por una ER, cuando la realidad debería ser que por el hecho de ser individuos con distintos tipos de vulnerabilidad, la sociedad debería ser justa y equitativa al abordar su problemática y tratarlos igualitariamente.

Sin embargo, la realidad de una población afectada que se encuentra en el marco de unos conflictos morales de desigualdad, discriminación, estigmatización y diversos tipos de vulnerabilidad, cabe plantarse ¿cuál sería el trato justo para esta población dentro de una sociedad?. Una sociedad que no se encuentra preparada en disponer de las necesidades especiales para la continuidad de una vida digna, una vida sin obstáculos. Al respecto Nussbaum (113) argumenta:

*Las deficiencias y las discapacidades plantean dos problemas distinguibles de justicia social, ambos de carácter urgente. En primer lugar, se plantea la cuestión de cuál sería un trato justo para las personas con deficiencias, muchas de las cuales necesitan disposiciones sociales atípicas, entre ellas formas asistenciales atípicas, para vivir una vida plenamente integrada y productiva. (113) (p.111)*

Bajo esa perspectiva, no existe el ideal completo de una sociedad justa que haga completamente felices a una población, pero sí que garantice el nivel mínimo de necesidades a las personas para el pleno desarrollo de sus capacidades dentro de la sociedad. En ese sentido se podría preguntar y/o plantear, ¿cuál sería esa sociedad justa que eliminara el paradigma de normal, que tanto cataloga a las personas que padecen de alguna ER y los sitúa como personas fuera del entorno social?.

Para Nussbaum una sociedad justa que brinde un trato justo se puede establecer como:

*Aquella sociedad que no estigmatizaría, ni bloquearía su desarrollo; promovería su salud, su educación y su plena participación en la vida social, e incluso, cuando fuera posible, en la vida política. También tomaría en consideración la otra cara del problema, es decir las cargas que todo eso supone para los cuidadores de las personas dependientes. Estos cuidadores necesitan muchas cosas: reconocimiento de que están haciendo un trabajo; asistencia, tanto humana como financiera; oportunidades para encontrar un empleo satisfactorio y para poder participar en la vida política y social. (113) (p.111)*

De modo entonces, que pensar en una sociedad justa sería aquella que permita mitigar la desigualdad, un grave problema que erradica principalmente del argumento que ~~las~~ ER tan solo afectan a un número reducido de personas+. Aunque parece ser una de las tareas más complejas para la sociedad, es claro que la sociedad necesita responder a todas las necesidades para que garantice una vida dignamente a los individuos (113).

Eso significa pensar en cambiar las actitudes y comportamientos sociales para crear un entorno social más propicio que promueva la equidad, imparta justicia y garantice igualdad. Un esfuerzo concertado para aumentar la conciencia y sensibilización de la sociedad frente a una población vulnerada y marginalizada (114).

Vivimos en un mundo que contiene desigualdades que son moralmente alarmantes. El azar de algunas personas encontrarse con una discapacidad o deficiencia dentro de una sociedad y un contexto culturalmente insensible y el hecho de pertenecer a un país u otro, determina completamente las opciones vitales u necesarias de cada individuo (113) (p.227,228)

De manera que cabe plantear que la existencia de un ideal de ~~sociedad~~ justa+que mitigue la desigualdades, al respecto Nussbaum(113) afirma:

*Cualquier teoría de la justicia que pretenda ofrecer una base para que todos los seres humanos tengan unas oportunidades de vida decentes debe tener en cuenta tanto las desigualdades internas de cada país como las desigualdades entre países, y debe estar preparada para abordar las complejas intersecciones de estas desigualdades en un mundo cada vez más interconectado. (113) (p.228)*



### 3.3.2. Asistencia adecuada.

Una buena asistencia significa dar respuesta a todas las necesidades de una población, como en el caso de las personas como ER que tienen a veces menos oportunidades, en razón a que sus necesidades son particulares.

Según Nussbaum(113), la necesidad de asistencia adecuada ya no es un problema para situarla en el lugar fundamental que le corresponde dentro de una concepción de justicia; al respecto porque,

*La necesidad de asistencia en momentos de dependencia aguda o asimétrica forma parte de las necesidades primarias de los ciudadanos, cuya satisfacción, hasta un nivel adecuado, constituirá uno de los rasgos definitorios de una %sociedad justa+(113) (p.174).*

La población desfavorecida en una sociedad, en razón a sus características particulares, requieren una atención especial y diferencial pero no desigual. En vista que satisfaga y atienda sus necesidades principales, que conduzca a prácticas que mejoren la calidad de los servicios y los resultados para estas personas sean una calidad de vida óptima (113).

Las personas con ER, al igual que cualquier otro ser humano, tienen necesidades dentro de las áreas propias de todas las capacidades. En términos generales, una asistencia adecuada para esta población y una buena política pública asistencial, debe conocer y adecuarse a la naturaleza particular de la deficiencia y discapacidad de la persona (113).

Bajo la perspectiva de Nussbaum, una asistencia adecuada significa el diseño y estructura de instituciones básicas de la sociedad, de un modo que dé respuesta también a las discapacidades asociadas y particulares. En ese sentido propone que una buena asistencia se centre en:

*Las capacidades de la vida, la salud y la integridad corporal. También aporta un estímulo para los sentidos, la imaginación y el pensamiento. Refuerza los lazos emocionales y elimina el miedo y la ansiedad agudos; de hecho, una buena asistencia constituye una forma valiosa de relación. Una buena asistencia también refuerza la capacidad para la elección y el razonamiento práctico del asistido; promueve afiliaciones de todo tipo, incluidas las sociales y políticas cuando correspondan. Protege el bien crucial del autorrespeto. Refuerza la capacidad para el juego y para el disfrute de la vida. Refuerza el control del entorno material y político: en lugar de ver a las personas con deficiencias y discapacidades como meras*

*propiedades en sí mismas, debemos verlas como ciudadanos dotados de dignidad y con derecho a la propiedad, al trabajo, educación, etc.(113) (p.175).*

Eso significa que direccionar una asistencia adecuada hacia la población de pacientes con ER no solo se basa en el ámbito de la salud, en una atención integral de salud, sino que constituya todas las esferas de la vida, a las cuales satisfaga sus principales necesidades y el mínimo vital. Teniendo en cuenta que una buena asistencia para una persona con ER debe ser individualizada, con el único objetivo que responda a su particularidades dentro de un trato justo, igual y equitativo.

Cabe pensar que dentro de la óptica de una sociedad justa+ no es posible asegurar que todos los individuos lleven vidas completamente felices, pero si garantizarles asistencia buena, adecuada y eficaz que les proporcione un nivel mínimo en cada una de las capacidades fundamentales para potencializarlas dentro de la sociedad (113).

### **3.3.3. Aceptación de la diferencia y reconocimiento de la igualdad de las personas con enfermedades raras en la sociedad.**

El impacto que produce socialmente la deficiencia y discapacidad de una persona es muy grande, en razón a que aún no existe un cambio cultural frente al paradigma de normalidad o normal+. La expresión normal+ cataloga a las personas frente a la sociedad como individuos que se encuentran dentro de los parámetros de los seres humanos que no presentan ningún tipo de rareza física o mental, es decir, discapacidades permanentes que no permiten continuar con una vida normal+

Bajo esa perspectiva el paradigma de normal+ sitúa a las personas con ER fuera del entorno social, en el entendido que son individuos que padecen deficiencias y discapacidades permanentes (113). Sin embargo, es de comprender que la naturaleza humana se manifiesta en la diversidad y no en la normalidad. De manera que las ER, son enfermedades que forman parte de la diversidad y no de la rareza.

El concepto de normalidad y anormalidad+ ha hecho mucho daño, porque sitúa a la persona fuera del círculo social, para colocarlo en otro lugar de los

diferentes o raros+, creando barreras que podrían llegar incluso a marginar al individuo.

De acuerdo al argumento de Nussbaum, la autora manifiesta respecto a la aceptación de la diferencia de una población con discapacidad y deficiencia, lo siguiente:

*Una teoría satisfactoria de la justicia humana debe reconocer la igualdad de los ciudadanos con deficiencias y discapacidades, y proveer adecuadamente para su asistencia y educación, de un modo que dé respuesta también a las discapacidades asociadas. También debe reconocer las muchas deficiencias, discapacidades, necesidades y dependencias que experimentan los seres humanos %normales+ y las de aquellas personas que padecen deficiencias permanentes.(113) (p. 11)*

La complejidad de una deficiencia o discapacidad no define a la persona como ser humano, teniendo en cuenta que la enfermedad no puede reducir a la persona a una sola condición. El reconocimiento de la igualdad de una población vulnerada, desprotegida y muchas veces marginada, debe ser por el solo hecho de ser personas, las cuales son merecedoras de derechos humanos y a una vida digna dentro de la sociedad.

Frente a ese argumento, según Nussbaum(113), manifiesta que:

*Si reconocemos la continuidad entre la situación de las personas con deficiencias permanentes y algunas fases de la vida de las personas %normales+, también habremos de reconocer que tanto el problema de respetar e integrar a las personas con deficiencias y discapacidades como el problema correlativo de proporcionar asistencia a estas personas son problemas importantes, que afectan prácticamente toda una población. (113) (p. 113).*

La aceptación de la diferencia y el reconocimiento a la igualdad de condiciones dentro de una sociedad, determina que la persona no se enmarque dentro de un contexto de estigmatización, exclusión social y discriminación. En la bioética, la discriminación y el estigma se encuentra considerado en el principio del artículo 11 . No discriminación y no estigmatización - de la Declaración Universal Sobre Bioética y Derechos Humanos (DUBDH), que establece:

*%Ningún individuo o grupo debería ser sometido por ningún motivo, en violación de la dignidad humana, los derechos humanos y las libertades fundamentales, a discriminación o estigmatización alguna+(122).*

En ese sentido, la discusión contra estos conflictos morales, es reconocer que las personas con discapacidades o deficiencias, son personas iguales, que pueden desenvolverse en una sociedad de la misma manera que un individuo que no presenta discapacidad, toda vez que la misma sociedad proporcione los medios necesarios para su desarrollo y participación en la misma.

#### **4. CONSIDERACIONES FINALES**

A partir de los cuestionamientos éticos planteados respecto al abordaje de las ER dentro del contexto latinoamericano en términos generales, defiende la idea que el Estado tiene el deber de garantizar las condiciones necesarias que minimice la injusticia, desigualdad y los diversos tipos de vulnerabilidad y promueva la equidad e igualdad de la población afectada por las ER, bajo la óptica de una ~~la~~ sociedad justa+ que permita su desarrollo de capacidades para llevar una vida activa y plena de participación social e incluso política.

La necesidad de la articulación y formulación de políticas públicas eficaces y garantes de los derechos humanos de los pacientes, enfocadas en alcanzar la implementación de soluciones reales con respecto al acceso a la salud y la atención integral e interdisciplinaria de esta población.

Se considera fundamental estimular la participación de los pacientes y asociaciones de ER para el planteamiento y desarrollo de políticas públicas, toda vez que se formularían bajo la mirada de las necesidades y servicios dirigidos a ellos, en el sentido que serán ellos los que mejor estén situados para saber si los servicios tienen un impacto positivo o no en atender su principales necesidades.

Fomentar la participación en los pacientes encaminaría al empoderamiento personal y como paciente. En el sentido, que permitiría estar más informado y ayudaría a comprender mejor las condiciones de salud propias. Asimismo contribuir a una organización social que eleve la voz y compromiso. Que exista una mayor relevancia y presencia institucional para la toma de decisiones, y por último mayor uso de tecnología y medios de comunicación.

Un enfoque participativo, de inclusión e integración social, combinaría la investigación sistemática con la colaboración de diversas partes interesadas para satisfacer necesidades específicas y lidiar con cuestiones generales de equidad y justicia.

Como mayor reto, surge la necesidad que exista un cambio cultural con respecto al posicionamiento de las ER en la sociedad. En razón a que la problemática de estas enfermedades va más allá de un problema dentro del contexto de la salud. Significa comprender que son enfermedades de un enfoque diferencial y que presentan particularidades, lo que las hace que requieran un trato diferencial pero no desigual, injusto e inequitativo frente a la sociedad.

## 5. REFERENCIAS

1. European Organisation for Rare Diseases. Enfermedades raras: el conocimiento de esta prioridad de la salud pública. [Internet]. EURORDIS; 2005. Disponible en: [https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps\\_document-SN.pdf](https://www.eurordis.org/IMG/pdf/Princeps_document-SN.pdf). [Consultado el 20 de marzo de 2018].
2. European Organisation for Rare Diseases. Rare Diseases Europe. What is a rare disease?. [Internet]. EURORDIS. Disponible en: [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_Sheet\\_RD.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Fact_Sheet_RD.pdf). [Consultado el 22 de marzo de 2018].
3. Federación Española de Enfermedades Raras. Sobre las enfermedades raras. [Internet]. FEDER. Disponible en: <https://enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes>. [Consultado el 22 de marzo de 2018].
4. Orphanet. Acerca de las enfermedades raras. [Internet]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education\\_AboutRareDiseases.php?Ing=ES](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutRareDiseases.php?Ing=ES). [Consultado el 22 de marzo de 2018].
5. Dharssi, S. Wong, D. Harold, M. Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet Journal of Rare Diseases*. 2017; 12(63):1-13.
6. Legislative History . S. 771, Senate Report No. 98-158 (Common Labor and Human Resources). *Congressional Record: Vol 129 (1983) sep 21, considere*

- and passed Senate, Vol 130 (1984 oct 9 considered and passed House, amended, oct 11, Senate concurred in House amendment. Weekly Compilation of Presidential Documents, Vol 20, No. 44 Pub. L. 98. 551, § 4(a), Oct. 30, 1984, 21 USC 360bb(2) 98 Stat. 2817.
7. European Commission Health & Consumer Protection Directorate-General. Useful Information on rare diseases from an EU perspective. [Internet]. Luxembourg. Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_information/documents/ev20040705\\_rd05\\_en.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_information/documents/ev20040705_rd05_en.pdf). [Consultado el 20 de marzo de 2018].
  8. Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM nº 199 de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília. Diário Oficial da União; 30 de janeiro de 2014.
  9. Colombia. Ley nº 1392 de 2010. Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores. Bogotá. Diario Oficial; 2 de julio de 2010.
  10. Colombia. Ley nº 1438 de 2011. Por medio de la cual se reforma el sistema general de seguridad social en salud y se dictan otras disposiciones. Bogotá, p. 48. Diario Oficial; 19 de enero de 2011.
  11. Simerka, P. Recomendación del Consejo relativa a una acción en el ámbito de las enfermedades raras. [Internet]. Luxemburgo; 2009. Disponible en:  
[https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703\(02\)&from=ES](https://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/PDF/?uri=CELEX:32009H0703(02)&from=ES). [Consultado el 22 de marzo de 2018].
  12. Comisión europea dirección general de sanidad y protección de los consumidores. Consulta pública, las enfermedades raras: un desafío para Europa. [Internet]. Luxemburgo; 2008. Disponible en:  
[http://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/raredis\\_comm\\_es.pdf](http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/raredis_comm_es.pdf). [Consultado el 22 de marzo de 2018].

13. Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Observación general No. 14. [Internet]. Naciones Unidas; 2000. Disponible en: [https://tbinternet.ohchr.org/\\_layouts/treatybodyexternal/TBSearch.aspx?Lang=en&TreatyID=9&DocTypeID=11](https://tbinternet.ohchr.org/_layouts/treatybodyexternal/TBSearch.aspx?Lang=en&TreatyID=9&DocTypeID=11) [Consultado el 22 de marzo de 2018].
14. Albuquerque, A. Direitos Humanos dos Pacientes. Curitiba, Juruá Editora; 2016. p. 154.
15. Comisión de las comunidades europeas. Las enfermedades raras: un reto para Europa. [Internet]. 2008. Disponible en: [https://ec.europa.eu/health/ph\\_threats/non\\_com/docs/rare\\_com\\_es.pdf](https://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf). [Consultado el 22 de marzo de 2018].
16. Chaves, AP. "El problema social y de salud de las enfermedades raras: transitando de la invisibilidad a la visibilidad". [Internet]. Disponible en: [https://www.academia.edu/5271259/\\_Las\\_enfermedades\\_raras\\_en\\_Colombia\\_Transitando\\_de\\_la\\_invisibilidad\\_a\\_la\\_visibilidad\\_](https://www.academia.edu/5271259/_Las_enfermedades_raras_en_Colombia_Transitando_de_la_invisibilidad_a_la_visibilidad_). [Consultado el 23 de marzo de 2018].
17. Comisión Interamericana de Derechos Humanos. [Internet]. CIDH. Disponible en: <http://www.oas.org/es/cidh/>. [Consultado el 23 de marzo de 2018].
18. Carrión, J. "La investigación en enfermedades raras beneficia a toda la sociedad". Genética Médica News. [Internet]. 2017. Disponible en: <https://revistageneticamedica.com/2017/02/27/feder-2017/>. [Consultado el 23 de marzo de 2018].
19. Midwifery, S. Polytechnic, O. New Zealand. Sociology of diagnosis: a preliminary review Annemarie Jutel. *Sociology of Health & Illness*. 2009; 31(2):278-299.
20. Palau, F. Diagnóstico de las enfermedades raras no diagnosticadas. *Eidon*. 2017; (47):17-30.
21. Astigarraga, I. Atención sanitaria para facilitar la calidad de vida de los niños con enfermedades minoritarias y sus familias. *Revista nacional e internacional de educación inclusiva*. 2014; 7(3):14-32.
22. Gracia, D. Las enfermedades raras y la ética. *Eidon*. 2017; (47):57-77.
23. Intersocial. Estudio sobre situación de necesidades sociosanitarias de las personas con enfermedades raras en España: Estudio Enserio. Federación española de enfermedades raras. [Internet]. FEDER; 2009. Disponible en:

- [https://enfermedadesraras.org/images/stories/documentos/Estudio\\_ENSERio.pdf](https://enfermedadesraras.org/images/stories/documentos/Estudio_ENSERio.pdf). [Consultado el 25 de marzo de 2018].
24. Avendaño, MC. El acceso a los medicamentos. *Anales de la real academia nacional de farmacia*. 2016; 82(4):362-371.
  25. Orphanet. Sobre los medicamentos huérfanos. [Internet]. Disponible en: [https://www.orpha.net/consor/cgibin/Education\\_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES](https://www.orpha.net/consor/cgibin/Education_AboutOrphanDrugs.php?lng=ES). [Consultado el 25 de marzo de 2018].
  26. Fontanet, M. Guiu, JM. Medicamentos huérfanos y enfermedades minoritarias: regulación, logros, iniciativas y controversias. *Butlletí d'informació Terapèutica*. 2017; 28(3):18-27.
  27. Seco, MO. Ruiz, R. Las enfermedades raras en España. Un enfoque social. *Prisma Social*. 2016;(17):373-395.
  28. Goffman, E. *Estigma: la identidad deteriorada*. 1ª ed. 10ª reimp. Buenos Aires: Amorrortu; 2006, p. 13-14.
  29. Rufino, W. Pessoas com Deficiência: nossa maior minoria. *Revista de Saúde Coletiva*. 2008; 18(3):501-519.
  30. Organización Panamericana de la Salud. La salud pública en las américas. Nuevos conceptos, análisis del desempeño y bases para la acción. [Internet]. (OPS); 2002. Disponible en: [http://www1.paho.org/hq/dmdocuments/2010/FESP\\_Salud\\_Publica\\_en\\_las\\_Americas.pdf](http://www1.paho.org/hq/dmdocuments/2010/FESP_Salud_Publica_en_las_Americas.pdf). [Consultado el 27 de marzo de 2018].
  31. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Salud Pública. [Internet]. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/salud/publica/Paginas/salud-publica.aspx>. [Consultado el 27 de marzo de 2018].
  32. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución N°. 02048 de 2015. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. [Internet]. Bogotá; 9 de junio de 2015. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf). [Consultado el 15 de junio de 2018].
  33. Fondo Colombiano de Enfermedades de Alto Costo. Enfermedades huérfanas. [Internet]. Cuenta de Alto costo. Disponible en:



- <http://www.cuentadealtocosto.org/site/index.php/9-patologias/24-enfermedades-huerfanas/?template=cuentadealtocostocontenido>. [Consultado el 15 de junio de 2018].
34. Universidad del Rosario. Colombia tiene mayor información sobre las enfermedades huérfanas. Nova et Vetera. [Internet]. 14 nov 2017. Disponible en: <http://www.urosario.edu.co/Periodico-NovaEtVetera/Salud/Colombia-tiene-mayor-informacion-sobre-las-enferme/>. [Consultado el 15 de junio de 2018].
35. Federación Colombiana de Enfermedades Raras. Enfermedad Rara en Colombia. [Internet]. FECOER. Disponible en: <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>. [Consultado el 17 de junio de 2018].
36. Chaves, A. Manejo de las enfermedades raras en Colombia. [Internet]. 28 feb 2018. Disponible en: <https://medicinaysaludpublica.com/manejo-de-las-enfermedades-raras-en-colombia/>. [Consultado el 18 de junio de 2018].
37. Chaves, A. Situación de los afectados con enfermedades raras en Colombia. Una población vulnerable y minoritaria que requiere abordaje con enfoque diferencial. [Internet]. Disponible en: [https://www.academia.edu/28425418/Situaci%C3%B3n\\_de\\_los\\_afectados\\_con\\_Enfermedades\\_Raras\\_en\\_Colombia\\_Una\\_poblaci%C3%B3n\\_vulnerable\\_y\\_minoritaria\\_que\\_requiere\\_abordaje\\_con\\_enfoque\\_diferencial.pdf](https://www.academia.edu/28425418/Situaci%C3%B3n_de_los_afectados_con_Enfermedades_Raras_en_Colombia_Una_poblaci%C3%B3n_vulnerable_y_minoritaria_que_requiere_abordaje_con_enfoque_diferencial.pdf). [Consultado el 17 de junio de 2018].
38. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Decreto N° 1954 de 2012. Por la cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. [Internet]. Bogotá; 19 sep 2012. Disponible en: <https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decreto-1954-de-2012.PDF>. [Consultado el 18 de junio de 2018].
39. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución N°. 430 de 2013. Por la cual se define el listado de las enfermedades huérfanas. [Internet]. Bogotá; 20 feb 2013. Disponible en: [https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%200430%20de%202013.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%200430%20de%202013.pdf). [Consultado el 18 de junio de 2013].

40. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución N° 3681 de 2013. Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes de enfermedades Huérfanas. [Internet]. Bogotá; 19 sep 2013. Disponible en:  
<https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resolucion-3681-de-2013.pdf>. [Consultado el 18 de junio de 2013].
41. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución N° 2048 de 2015. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. [Internet]. Bogotá; 9 jun 2015. Disponible en:  
[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%202048%20de%202015.pdf). [Consultado el 18 de junio de 2018].
42. Colombia. Instituto Nacional de Salud. Circular N° 049 de 2015. Preparación para la notificación de Enfermedades Huérfanas-Raras mediante aplicativo Sivigila. [Internet]. Bogotá; 13 oct 2015. Disponible en:  
<https://www.ins.gov.co/Normatividad/Circulares/CIRCULAR%20EXTERNA%200049%20DE%202015.pdf>. [Consultado el 18 de junio de 2018].
43. Colombia. Ministerio de Salud y Protección Social. Resolución N° 651 de 2018. Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención. [Internet]. Bogotá; 1 mar 2018. Disponible en:  
[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20651%20de%202018.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No.%20651%20de%202018.pdf). [Consultado el 18 de junio de 2018].
44. Colombia. Ministerio de Salud y Protección. Ley Estatutaria N° 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. [Internet]. Bogotá; 16 feb 2015. Disponible en:  
[https://www.minsalud.gov.co/Normatividad\\_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf](https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%202015.pdf). [Consultado el 18 de junio de 2018].

45. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. ¿Qué son las Enfermedades Poco Frecuentes?. [Internet]. FADEPOF. Disponible en: [http://fadepof.org.ar/info\\_epof](http://fadepof.org.ar/info_epof). [Consultado el: 21 de junio de 2018].
46. Fundación Lautaro te necesita. Ley. N° 26.689. [Internet]. Leucodistrofias. Disponible en: <http://fundacionlautarotenecesita.org/ley-no-26-689/>. [Consultado el 21 de junio de 2018].
47. Fundación Geiser. Enfermedades Raras. [Internet]. Disponible en: <http://www.fundaciongeiser.org/informacion-de-interes/enfermedades-raras-drogras-huerfanas/>. [Consultado el: 21 de junio de 2018].
48. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. Informe: Las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina. [Internet]. FADEPOF; Febrero 2018. Disponible en: [http://masvida.org.ar/wp-content/uploads/Informe\\_EPOF\\_ARG\\_FADEPOF\\_2018\\_final-1.pdf](http://masvida.org.ar/wp-content/uploads/Informe_EPOF_ARG_FADEPOF_2018_final-1.pdf). [Consultado el 21 de junio de 2018].
49. Agencia ciencia, tecnología y sociedad. Enfermedades poco frecuentes: desafíos al sistema sanitario. [Internet]. CTyS; 29 feb 2016. Disponible en: <http://www.ctys.com.ar/index.php?idPage=20&idArticulo=3226&seccion=5&categoria=19>. [Consultado el 21 de junio de 2018].
50. Argentina. Honorable Congreso de la Nación de Argentina. Salud Pública. Ley 26.689 de 2011. Promuévese el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes. [Internet]. Buenos Aires, Argentina; 29 jul 2011. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/normativa/ley-26689-185077/texto>. [Consultada el 22 de junio de 2018].
51. Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Sobre el registro. [Internet]. RENEPOF. Disponible en: [http://pocofrecuentes.org.ar/navbar/sobre\\_el\\_registro](http://pocofrecuentes.org.ar/navbar/sobre_el_registro). [Consultado el 21 de junio de 2018].
52. Argentina. Poder Ejecutivo Nacional (P.E.N.). Decreto Reglamentario 794 de 2015. Apruébese la reglamentación de la Ley N° 26.689 sobre el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes. Crease un Consejo Consultivo Honorario en el ámbito del ministerio de salud, el que estará conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes. [Internet]. Buenos Aires, Argentina; 11 may

2015. Disponible en: <https://www.argentina.gob.ar/normativa/decreto-794-2015-246953/texto>. [Consultado el 22 de junio de 2018].
53. Sausa, M. Enfermedades raras: El drama de más de dos millones de peruanos (Informe). Perú 21 [Internet]. Perú; 28 feb 2018. Disponible en: <https://peru21.pe/peru/enfermedades-raras-drama-dos-millones-peruanos-informe-397100>. [Consultado el 24 de junio de 2018].
54. Perú. Ministerio de Salud. Resolución Ministerial N° 151 de 2014. Aprueba el Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas. [Internet]. Lima, Perú; 21 feb 2014. Disponible en: [https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/200907/197675\\_RM151\\_2014\\_MINSA.pdf20180926-32492-1arexl2.pdf](https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/200907/197675_RM151_2014_MINSA.pdf20180926-32492-1arexl2.pdf). [Consultado el 24 de junio de 2018].
55. Perú. Ministerio de Salud. Resolución Jefatural N° 131-2017/SIS. Aprueban transferencia de la unidad ejecutora FISSAL para el financiamiento de las prestaciones de salud brindadas por los hospitales e institutos especializados a los asegurados del Seguro Integral de Salud. Diario Oficial del Bicentenario. [Internet]. El Peruano, Lima; 28 jun 2017. [Consultado el 24 de junio de 2018].
56. Perú 21. Más de un millón de peruanos vive con una enfermedad rara. [Internet]. Perú; 21 ene 2017. Disponible en: <https://peru21.pe/lima/millon-peruanos-vive-enfermedad-rara-65187>. [Consultado el 24 de junio de 2018].
57. Chinchay, M. Demandan aprobar reglamento de ley de enfermedades raras. La República. [Internet]. Perú; 25 mar 2018. Disponible en: <https://larepublica.pe/sociedad/1216710-demandan-aprobar-reglamento-de-ley-de-enfermedades-raras>. [Consultado el 24 de junio de 2018].
58. Perú. Congreso de la República. Ley N° 29698 de 2011. Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. [Internet]. Lima; 4 jun 2011. Disponible en: <http://www.leyes.congreso.gob.pe/Documentos/Leyes/29698.pdf>. [Consultado el 24 de junio de 2018].
59. Perú. Ministerio de Salud. Resolución Ministerial N° 198 de 2014. Proyecto plan nacional de prevención, diagnóstico, atención integral, tratamiento, rehabilitación y monitoreo de las enfermedades raras o huérfanas. [Internet].

- Lima; 7 mar 2014. Disponible en: [https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/201113/197889\\_RM198\\_2014\\_MINSA\\_b.pdf20180926-32492-1otwyqo.pdf](https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/201113/197889_RM198_2014_MINSA_b.pdf20180926-32492-1otwyqo.pdf). [Consultado el 24 de junio de 2018].
60. Perú. Ministerio de Salud. Resolución N° 154 de 2018. Proyecto de Reglamento de la Ley N° 29698 que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. [Internet]. Lima; 28 feb 2018. Disponible en: [https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/188075/187573\\_R\\_M\\_154-2018-MINSA.pdf20180823-24725-hzneye.pdf](https://gobpe-production.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/188075/187573_R_M_154-2018-MINSA.pdf20180823-24725-hzneye.pdf). [Consultado el 24 de junio de 2018].
61. Perú. Ministerio de Salud. Minsa destina 54 millones para asegurar la atención a pacientes con enfermedades de alto costo. [Internet]. 1 feb 2018. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/noticias/12847-minsa-destina-54-millones-para-asegurar-la-atencion-a-pacientes-con-enfermedades-de-alto-costo>. [Consultado el 24 de junio de 2018].
62. Federación Mexicana de Enfermedades Raras. Misión, Visión y Valores. [Internet]. FEMEXER. Disponible en: <http://www.femexer.org/mision-vision-y-valores/>. [Consultado el 3 de julio de 2018].
63. México. Secretaría de Salud. Alrededor de 8 millones de mexicanos viven con enfermedades raras. [Internet]. 28 feb 2018. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/articulos/alrededor-de-8-millones-de-mexicanos-viven-con-enfermedades-raras?idiom=es>. [Consultado el 3 de julio de 2018].
64. Federación Mexicana de Enfermedades Raras. ¿Qué son las enfermedades raras?. [Internet]. FEMEXER. Disponible en: [https://i0.wp.com/www.femexer.org/wp-content/uploads/2018/03/AMIIF-Enfermedades-Raras\\_infografia.png](https://i0.wp.com/www.femexer.org/wp-content/uploads/2018/03/AMIIF-Enfermedades-Raras_infografia.png). [Consultado el 3 de julio de 2108].
65. Comisión Federal para la Protección contra Riesgos Sanitarios. COFEPRIS fortalece la oferta de medicamentos para enfermedades raras. [Internet]. COFEPRIS; 28 feb 2018. Disponible en: <https://www.gob.mx/cofepris/prensa/cofepris-fortalece-la-oferta-de-medicamentos-para-enfermedades-raras-149385?idiom=es>. [Consultado el 3 de julio de 2018].

66. Oficina de Alto Comisionado de las Naciones Unidas para los Derechos Humanos. El derecho a la salud. Folleto Informativo N° 31. [Internet]. Naciones Unidas; Ginebra, 2008. Disponible en: <http://www.ohchr.org/Documents/Publications/Factsheet31sp.pdf>. [Consultado el 3 de julio de 2018].
67. Comité de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Observación general N°14. [Internet]. Naciones Unidas; 2000. Disponible en: [https://tbinternet.ohchr.org/\\_layouts/treatybodyexternal/TBSearch.aspx?Lang=en&TreatyID=9&DocTypeID=11](https://tbinternet.ohchr.org/_layouts/treatybodyexternal/TBSearch.aspx?Lang=en&TreatyID=9&DocTypeID=11) [Consultado el 3 de julio de 2018].
68. México. Congreso de los Estados Unidos Mexicanos. Ley General de Salud de 1984. Reglamenta el derecho a la protección de la salud que tiene toda persona en los términos del artículo 4º de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, establece las bases y modalidades para el acceso a los servicios de salud y la concurrencia de la Federación y las entidades federativas en materia de salubridad general. [Internet]. Diario Oficial de la Federación; 7 feb 1984. Disponible en: [http://www.dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=4652777&fecha=07/02/1984](http://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=4652777&fecha=07/02/1984). [Consultado el 3 de julio de 2018].
69. México. Secretaría de Gobernación. Decreto por el que se adicionan los artículos 224 BIS y 224 BIS 1 a la Ley General de Salud. [Internet]. Diario Oficial de la Federación; 30 ene 2012. Disponible en: [http://dof.gob.mx/nota\\_detalle.php?codigo=5231484&fecha=30/01/2012](http://dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=5231484&fecha=30/01/2012). [Consultado el 3 de julio de 2018].
70. México. Secretaría de Salud. ¿Qué son las enfermedades raras?: padecimientos con una frecuencia entre la población. [Internet]. 26 dic 2017. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedades-raras?idiom=es>. [Consultado el 4 de julio de 2018].
71. Consejo de Salubridad General. Misión y Visión. [Internet]. CSG. <http://csg.gob.mx/consejo/mision.html>. Disponible en: <http://csg.gob.mx/consejo/mision.html>. [Consultado el 3 de julio de 2018].
72. Consejo de Salubridad General. Acuerdo por el que se crea la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las enfermedades raras. [Internet]. CSG, Normatividad; 19 ene 2017. Disponible en:

- [http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Acuerdo/2017\\_01\\_19ACUERDO.RARAS.pdf](http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Acuerdo/2017_01_19ACUERDO.RARAS.pdf). [Consultado el 3 de julio de 2018].
73. Consejo de Salubridad General. Reglamento interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las enfermedades raras. [Internet]. CSG, Normatividad; 24 mar 2017. Disponible en: [http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Reglamento/2017\\_03\\_24REG.RARAS.pdf](http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Reglamento/2017_03_24REG.RARAS.pdf). [Consultado el 3 de julio de 2018].
74. Consejo de Salubridad General. Criterios a que se sujetará la Administración del Registro Nacional de Enfermedades Raras. [Internet]. CSG, Normatividad; 11 jul 2017. Disponible en: [http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Criterio/CRITERIOS\\_11.07.2017.pdf](http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Normatividad/Criterio/CRITERIOS_11.07.2017.pdf). [Consultado el 3 de julio de 2018].
75. Consejo de Salubridad General. Lista actualizada de las enfermedades que se han determinado como raras en México 2018. [Internet]. CSG. Disponible en: [http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/Lista\\_Enfermedades\\_Raras\\_2018.pdf](http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedades-raras/Listado/Lista_Enfermedades_Raras_2018.pdf). [Consultado el 3 de julio de 2018].
76. Federación Mexicana de Enfermedades Raras. Comité especial para enfermedades raras en COFEPRIS. [Internet]. FEMEXER. Disponible en: <http://www.femexer.org/19444/comite-especial-para-enfermedades-raras-en-cofepris/>. [Consultado el 4 de julio de 2018].
77. México. Secretaría de Salud. Comisión Nacional de Protección Social en Salud. Cubre seguro popular enfermedades raras a través del Fondo de Protección contra Gastos Catastróficos (FPGC). [Internet]. 28 feb 2017. Disponible en: <https://www.gob.mx/salud/seguropopular/prensa/cubre-seguro-popular-enfermedades-raras-a-traves-del-fpgc?idiom=es>. [Consultado el 4 de julio de 2018].
78. México. Secretaría de Salud. Instituto de Seguridad y Servicios Sociales de los Trabajadores del Estado. Las enfermedades raras, un reto para el sector salud. [Internet]. 28 feb 2013.

79. Méndez, R. Llamam expertos de la Secretaría de Salud ampliar tamizaje neonatal. MVS Noticias. [Internet]. 22 mar 2016. Disponible en: <https://mvsnoticias.com/#!/noticias/llaman-expertos-de-la-secretaria-de-salud-ampliar-tamizaje-neonatal-399>. [Consultado el 4 de julio de 2018].
80. Plataforma Medica.CL Conectados con la salud. Enfermedades raras: Chile necesita una Ley. [Internet]. Disponible en: <http://www.plataformamedica.cl/enfermedades-raras-chile-necesita-una-ley/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
81. Revista Nos. Enfermedades raras, pacientes únicos. [Internet]. Sep 2017. Disponible en: <http://www.revistanos.cl/2017/09/enfermedades-raras-pacientes-unicos/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
82. Eterovic, C. Legislar para las enfermedades raras: un derecho humano. La Prensa Austral. [Internet]. 3 mar 2018. Disponible en: <https://laprensaaustral.cl/columnas/legislar-para-las-enfermedades-raras-un-derecho-humano/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
83. Muñoz, C. Enfermedades Raras afectan a un 7% de la población mundial. SIGA, Chile ciudadanos por la accesibilidad. [Internet]. 28 feb 2017. Disponible en: <http://www.sigachile.cl/2017/02/enfermedades-raras-7-por-ciento/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
84. Cámara de la Innovación Farmacéutica. ¿Qué son las enfermedades raras y cuál es su realidad en Chile?. [Internet]. cif; 2017. Disponible en: <http://www.cifchile.cl/2018/02/28/las-enfermedades-raras-realidad-chile/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
85. Galaz, O. Solicitan ley especial para financiamiento de "enfermedades raras". Instituto de Políticas Públicas en Salud. [Internet]. Universidad San Sebastián; 10 nov 2017. Disponible en: <http://www.ipsuss.cl/ipsuss/actualidad/enfermedades/solicitan-ley-especial-para-enfermedades-raras/2017-11-10/151908.html>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
86. Chile. Senado República de Chile. Enfermedades Raras y Ley Ricarte Soto: legisladores piden norma especial que les garantice cobertura. [Internet]. Comisión de Salud; 26 mar 2017. Disponible en: <http://senado.cl/enfermedades-raras-y-ley-ricarte-soto-legisladores-piden->



- norma-especial/senado/2017-03-24/160721.html. [Consultado el 6 de julio de 2018].
87. Chile. Ministerio de Salud. Ley N° 20.850 de 2015 "Ricarte Soto". Crea un sistema de protección financiera para diagnósticos y tratamientos de alto costo y rinde homenaje póstumo a don Luis Ricarte Soto. [Internet]. 6 jun 2015. Disponible en:  
<https://www.leychile.cl/Navegar?idNorma=1078148&idVersion=>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
88. Chile. Ministerio de Salud. Gracias a la Ley Ricarte Soto pacientes de la región de Valparaíso pueden sobrellevar raras enfermedades con tratamientos gratuitos. [Internet]. 19 jul 2017. Disponible en:  
<http://www.minsal.cl/gracias-a-la-ley-ricarte-soto-pacientes-de-la-region-de-valparaiso-pueden-sobrellevar-raras-enfermedades-con-tratamientos-gratuitos/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
89. Chile. Ministerio de Salud. Ley "Ricarte Soto" aumentará su cobertura a 18 patologías de alto costo. [Internet]. 12 ene 2018. Disponible en:  
<http://www.minsal.cl/ley-ricarte-soto-aumentara-su-cobertura-a-18-patologias-de-alto-costo/>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
90. Medina, S. Kottow, M. Ética de la protección y Ley Ricarte Soto: de heridas y parches. *Revista Chilena de Salud Pública*. 2015; 19(3): 305-312.
91. Chile. Senado de la República de Chile. Boletín 7643-11. Proyecto de ley sobre enfermedades poco frecuentes. [Internet]. 11 may 2011. Disponible en:  
[http://www.senado.cl/appsenado/templates/tramitacion/index.php?boletin\\_ini=8493-14&wptouch\\_preview\\_theme=enabled](http://www.senado.cl/appsenado/templates/tramitacion/index.php?boletin_ini=8493-14&wptouch_preview_theme=enabled). [Consultado el 6 de julio de 2018].
92. Chile. Ministerio de Salud. Decreto N° 201 de 2016. Deja sin efecto el Decreto N° 65, de 6 de marzo de 2012, y crea una nueva comisión técnica asesora sobre enfermedades raras o poco frecuentes. [Internet]. 8 jul 2016. Disponible en: <https://www.leychile.cl/Navegar?idNorma=1092326>. [Consultado el 6 de julio de 2018].
93. Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde. [Internet]. INTERFARMA; Fevereiro 2018. Disponible en: <https://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/doencas->

- raras--a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf. [Consultado el 8 de julio de 2018].
94. Brasil. Conselho Nacional de Justiça. Dramáticos relatos de pacientes de doenças raras. [Internet]. CNJ; 12 dic 2017. Disponible en: <http://www.cnj.jus.br/noticias/cnj/85918-dramaticos-relatos-de-pacientes-de-doencas-de-raras>. [Consultado el 8 de julio de 2018].
95. Brasil. Senado Federal. CAS debate custo e fornecimento de medicamentos para doenças raras. [Internet]. Senado notícias; 22 jun 2018. Disponible en: <https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2018/06/22/cas-debate-custo-e-fornecimento-de-medicamentos-para-doencas-raras>. [Consultado el 8 de julio de 2018].
96. Brasil. Câmara dos Deputados. Para Parlamentares, há lacuna na legislação em relação à política para doenças raras. [Internet]. Câmara Notícias, Saúde; 24 jul 2018. Disponible en: <http://www2.camara.leg.br/camaranoticias/noticias/SAUDE/556399-PARA-PARLAMENTARES,-HA-LACUNA-NA-LEGISLACAO-EM-RELACAO-A-POLITICA-PARA-DOENCAS-RARAS.html>. [Consultado el 8 de julio de 2018].
97. Biehl, J. Social, MP. Amon, JJ. The Judicialization of Health and the Quest for State Accountability: Evidence from 1,262 Lawsuits for Access to Medicines in Southern Brazil. *Health and Human Rights Journal*. 2016; 18(1): 209-220.
98. Ventura, M. Simas, L. Pepe, VLE. Schramm, FR. Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. *Revista de Saúde Coletiva*. 2010; 20(1): 77-100. Brasil. Senado Federal. Projeto de Lei da Câmara nº 56, de 2016. Institui à Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. [Internet]. Atividade Legislativa. Disponible en: <https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/126956>. [Consultado el 8 de julio de 2016].
99. Brasil. Senado Federal. Projeto de Lei da Câmara nº 56, de 2016. Institui à Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. [Internet]. Atividade Legislativa. Disponible en: <https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/126956>. [Consultado el 8 de julio de 2016].

100. Brasil. Senado Federal. Aprobado em Plenário projeto que cria a Política Nacional para Doenças Raras. [Internet]. Senado notícias; 11 jul 2018. Disponible en:  
<https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2018/07/11/aprovado-em-plenario-projeto-que-cria-a-politica-nacional-para-doencas-raras>. [Consultado el 8 de julio de 2018].
101. Organización Panamericana de la Salud. Inequidades y barreras en los sistemas de salud. [Internet]. OPS; Salud en las Américas. Disponible en:  
[https://www.paho.org/salud-en-las-americas-2017/?post\\_t\\_es=la-iniquidad-como-barrera-para-los-sistemas-de-salud&lang=es](https://www.paho.org/salud-en-las-americas-2017/?post_t_es=la-iniquidad-como-barrera-para-los-sistemas-de-salud&lang=es). [Consultado el 1 de agosto de 2018].
102. Garrafa, V. Rocha, T. Manchola, C. Access to Healthcare: A Central Question within Brazilian Bioethics. *Revista Cambridge Quarterly of Healthcare Ethics*. 2018; 27(3):431-439.
103. Siqueira, R. Schramm, FR. A saúde entre a iniquidade e a justiça: contribuições da igualdade complexa de Amartya Sen. *Revista Ciência e Saúde Coletiva*. 2005; 10(1):129-142.
104. Sesma, IB. Derecho a la protección de la salud. In: Teldi JC, director. *Diccionario Latinoamericano de Bioética*. Bogotá: Editora Unesco, Universidad Nacional de Colombia. 2008. p. 246-247.
105. Pinzón, CA. Chapman, E. Cubillos, L. Reveiz, L. Priorization of strategies to approach the judicialization of health in Latin America and the Caribbean. *Revista Saúde Pública*. 2016; 50:1-14.
106. Perlingeiro, R. La tutela judicial del derecho público a la salud en Brasil. *Revista Derecho, Estado y Sociedad*. 2013; 41: p:186-187.
107. Organización Panamericana de la Salud. El acceso a los medicamentos de alto costo en las Américas: contexto, desafíos y perspectivas. [Internet]. Área de Tecnología, Atención de la Salud e Investigación Proyecto de Medicamentos Esenciales y Productos Biológicos; 2009. Disponible en:  
<http://apps.who.int/medicinedocs/documents/s23254es/s23254es.pdf>. [Consultado el: 7 de agosto de 2018].
108. Marin, G. Polach, A. Medicamentos de alto costo: análisis y propuestas del MERCOSUR. *Revista Panam Salud Pública*. 2011; 30(2)167-176.

109. European Organisation for Rare Diseases. Los medicamentos huérfanos. [Internet]. EURORDIS. Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/medicamentos-hu%C3%A9rfanos>. [Consultado el 6 de agosto de 2018].
110. Daniels, N. Accountability for reasonableness: Establishing a fair process for priority setting is easier than agreeing on principles. *BMJ Br Med J*. 2000; 321(7272):1300.
111. Chaves, A. Propuesta para el diseño y desarrollo de un Modelo de Gestión Administrativa y de Prestación de Servicios para los pacientes que presentan enfermedades raras. [Internet]. FECOER; enero de 2012. Disponible en: <http://www.fecoer.org/enfermedad-rara-en-colombia/>. [Consultado el 8 de agosto de 2018].
112. Mccoll, MA. Boyce, W. Disability advocacy organizations: a descriptive framework. *Disability and Rehabilitation*, 2003; 25 (8) 380. 392
113. Nussbaum, M.C. Las fronteras de la justicia: consideraciones sobre la exclusión. 3ª ed: Paidós; 2007.
114. Mmatli, T.O. Translating disability-related research into evidence-based advocacy: the role of people with disabilities. *Disability and Rehabilitation*, 2009; 31(1) 14. 22.
115. Andorno R. Bioética y dignidad de la persona. 2da ed: Tecnos; 2012.
116. Duarte CS. O ciclo das políticas públicas. In: Smanio, GP. Bertolin PTM. O Direito e as Políticas Públicas no Brasil. São Paulo: AtlasL2013. p. 16-43.
117. Daou HS, Rodrigues J. Políticas públicas e direito à saúde: necessidade de uma alternativa para além da judicialização. *Revista de Direitos Fundamentais nas Relações do Trabalho, Sociais e Empresariais*. 2017;3(1) 79-95.
118. Albuquerque, A. Barroso, A. Curso de Direitos Humanos. Rio de Janeiro: Ed Lumen Juris; 2018.
119. Boladeras, M. Vida, vida humana, vida digna. *LOGOS. Anales del Seminario de Metafísica*. 2007; 40: 91-116
120. CIDH, informe No. 52-97, del 18-02-98, párr 143
121. Piqué, M.A. Artículo 4º Derecho a la vida. En: Alonso, E.M. (ed). La convención americana de derechos humanos y su proyección en el derecho argentino. 1ed. Buenos Aires: La Ley; 2013.

122. Organização das Nações Unidas para a Educação, a Ciência, e a Cultura. Declaração universal sobre bioética e direitos humanos [Internet]. París: Unesco 2005 [acceso 1 oct 2018]. Disponible en: <http://bit.ly/1TRJFa9>
123. Sesma IB. Derecho a la protección de la salud. In: Teldi JC, director. Diccionario Latinoamericano de Bioética. Bogotá: Editora Unesco, Universidad Nacional de Colombia; 2008. p. 246-247.
124. Ventura M, Simas L, Pepe VLE, Schramm FR. Judicialização da saúde, acesso à justiça e a efetividade do direito à saúde. Revista de Saúde Coletiva. Rio de Janeiro. 2010;20(1):77-100.
125. Berlinguer G. Bioética Cotidiana. Brasília: Editora UnB; 2004. P. 219.
126. Rodriguez, R. Spargo, T. Seoane, E. Ethical imperatives of timely access to orphan drugs: is posible to reconcile economic incentives and patients´health needs?. Orphanet Journal of Rare Diseases. 2017;12:1