



CARACTERÍSTICAS SOCIOECONÓMICAS Y COSTOS DE ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS EN EL PERÚ, 2019

SOCIOECONOMIC CHARACTERISTICS AND COSTS OF RARE AND ORPHAN DISEASES IN PERU, 2019

Grecia Claussen-Portocarrero¹, Alfonso Gutierrez-Aguado²

RESUMEN

Introducción: Las enfermedades raras y huérfanas (ERH) constituyen un desafío actual debido a la poca atención que se les da. **Ojetivos:** Describir las características socioeconómicas de las enfermedades raras y huérfanas (ERH) en el Perú, 2019. **Métodos:** Diseño observacional descriptivo. Se obtuvo la información a partir de registros administrativos del FISSAL y se tomó una muestra intencional de 20 pacientes para realizar el cuestionario sobre ERH. Para los registros económicos se hizo una revisión del presupuesto público del MEF. El análisis de datos fue descriptivo e inferencial. **Resultados:** Hubo 454 pacientes con un total de 49 ERH, de estos, los grupos de edades más representativos fueron los escolares y adultos jóvenes (18% cada uno) y el diagnóstico más frecuente fue la Tetralogía de Fallot (22%). Del cuestionario sobre ERH se reporta una mediana de 7 meses en la demora del diagnóstico y se visitó entre 3 y 5 médicos. Asimismo, el 30% consideró que le generó un gasto entre alto y muy alto. Se calculó que el presupuesto para ERH constituye el 2,25% del presupuesto total para enfermedades de alto costo, asimismo, el presupuesto para ERH fue diferente entre los años 2014 y 2019. **Conclusión:** La población con ERH en el Perú no es numerosa; sin embargo, requiere una mayor atención para el acceso a los servicios de salud, así como una mayor asignación presupuestal.

Palabras clave: Enfermedades raras; Costo de enfermedad; Economía; Economía de la salud; Perú (fuente: DeCS BIREME).

ABSTRACT

Introduction: The rare and orphan diseases (ERH) constitute a current challenge due to the little attention given to them. **Objectives:** Describe the socioeconomic characteristics of rare and orphan diseases (ERH) in Peru, 2019. **Methods:** Descriptive observational design. The information was obtained from FISSAL administrative records and an intentional sample of 20 patients was taken to carry out the questionnaire on ERH. For economic records, a review of the public budget of the MEF was made. The data analysis was descriptive and inferential. **Results:** There were 454 patients with a total of 49 ERH, of these, the most representative age groups were schoolchildren and young adults (18% each) and the most frequent diagnosis was Tetralogy of Fallot (22%). The questionnaire on ERH reports a median of 7 months in the delay of diagnosis and between 3 and 5 doctors were visited. Likewise, 30% considered that it generated a high to very high expense. It was calculated that the ERH budget constitutes 2.25% of the total budget for high-cost diseases, likewise, the ERH budget was different between 2014 and 2019. **Conclusions:** The population with ERH in Peru is not large; however, it requires greater attention to access to health services, as well as a greater budget allocation.

Key words: Rare diseases; Cost of illness; Economics; Health economics; Peru (source: MeSH NLM).

¹ Facultad de Medicina Humana, Universidad Ricardo Palma, Lima-Perú.

² Universidad Continental, Lima-Perú.

Citar como: Grecia Claussen-Portocarrero, Alfonso Gutierrez-Aguado. Características socioeconómicas y costos de enfermedades raras y huérfanas en el Perú, 2019. Rev. Fac. Med. Hum. Octubre 2021; 21(4):732-740. DOI 10.25176/RFMH.v21i5.3936





INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras y huérfanas (ERH) significan un desafío actualmente, pues han carecido durante un largo tiempo de atención hasta los últimos 40 años⁽¹⁾. Su denominación de “raras” supone que constituyen enfermedades de baja frecuencia, idea que cambia al evaluarlas a todas en conjunto, ya que se calcula un aproximado de 7000 ERH para las cuales la Organización Mundial de la salud (OMS) afirma que afectan alrededor del 7% de la población mundial bajo la definición de una prevalencia menor a 0.65% o 1%⁽¹⁻⁵⁾. El último análisis, basado en datos epidemiológicos de Orphanet, mostró que la prevalencia de ERH es 3.5%-5.9% de la población mundial lo que equivale a 300 millones de personas afectadas⁽⁶⁾.

En el Perú, en 2011, se aprueba la Ley N° 29698, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen de ERH. Luego se las agrupó en categorías: muy alta prioridad, alta prioridad, baja prioridad y muy baja prioridad. En total se identificaron 399 enfermedades. Cabe precisar que actualmente hay una nueva norma aprobada el 2019 por el Ministerio de Salud de Perú (MINSA) con RM N° 1075-2019/MINSA, para el Listado de Enfermedades Raras o huérfanas⁽⁷⁾.

Es importante resaltar el viaje médico recorrido por pacientes con una enfermedad rara (y sus familias) que, como bien lo dicen Black et al. en su investigación, es una odisea⁽⁸⁾. El paciente acude a un centro de salud con los primeros síntomas, pero el médico no sospecha que se trate de alguna ERH y así los pacientes serán referidos a muchos especialistas sin obtener respuestas y empeorando su pronóstico; por este motivo, se debe incidir desde el primer nivel de atención en mejoras como empatía, aptitudes y competencias para el diagnóstico precoz, buen manejo y seguimiento del paciente, como también comunicación e investigación sobre la patología. Se cuenta con pocos tratamientos específicos para estas patologías, pero es importante la rehabilitación especializada en ERH, pues estos pacientes tienen una calidad de vida menor que la población general y algunos presentarán discapacidades importantes, por ello un rehabilitador que les proponga técnicas de mejora personalizadas, es indispensable.

El gran problema es que no existen datos epidemiológicos confiables sobre la prevalencia e incidencia en las poblaciones nacionales y mundiales para apoyar intervenciones de salud pública⁽⁹⁾. El objetivo de este estudio es determinar

las características socioeconómicas de las ERH en el Perú; así como también las características demográficas, estimar la asignación de recursos y su impacto económico en el País.

MÉTODOS

Diseño y área de estudio

Se realizó un estudio de diseño observacional y descriptivo, realizado usando datos de Perú entre los años 2014 y 2019.

Población y muestra

La población corresponde a las personas afectadas por enfermedades raras y huérfanas en el Perú, obtenidas de una base de datos de registros administrativos del sector salud, el Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL); además, se realizó una encuesta validada por Orphanet a una muestra intencional de 20 personas o familiares de personas afectadas por enfermedades raras y/o huérfanas. Para la parte económica se consultó el Ministerio de Economía y Finanzas. Se excluyó personas afectadas por enfermedades que no figuren en la lista de 399 enfermedades raras identificadas en el país o, en su defecto, que no coincidan con el CIE-10 respectivo.

Variables e instrumentos

Las variables planteadas fueron las características sociodemográficas de los pacientes (edad, sexo, procedencia y régimen del seguro integral de salud); así como el tiempo transcurrido entre el primer síntoma y el momento del diagnóstico, cuantos doctores consultó entre la primera manifestación de la enfermedad y el diagnóstico, si le dieron diagnósticos erróneos antes del diagnóstico final, si buscar el diagnóstico le requirió un gasto personal, si recibió información completa sobre su enfermedad, si el paciente o la familia recibió soporte psicológico y si su procedencia era de la ciudad de Lima u otra (clasificada como “provincia”). Las inherentes al aspecto económico de estas enfermedades fueron presupuesto total, ejecución presupuestal y costo unitario.

La información se obtuvo a partir de la base de datos de registros administrativos del sector salud, FISSAL; también se tomó en cuenta un cuestionario validado por Orphanet. Para los datos económicos se hizo una revisión del presupuesto público del Ministerio de Economía y Finanzas, el Sistema Integrado de Administración Financiera – Seguimiento presupuestal (SIAF), disponible en: <https://apps5>.



mineco.gob.pe/transparencia/Navegador/default.aspx.

Procedimientos

La información del aspecto económico se obtuvo a través del Presupuesto Institucional Modificado de la FISSAL-MINSA por año entre el 2014 y 2019. Las cifras mostradas en este presupuesto son empleadas para cubrir las enfermedades de alto costo como son Insuficiencia Renal Crónica en diálisis, cánceres y enfermedades raras y huérfanas; para la primera se destina aproximadamente el 60%, aproximadamente 40% a la problemática de cáncer y solo 2,25% a ERH (esto se calcula con el dato de que para el año 2017 la asignación de recursos para ERH fue de 5,8 millones de soles, es decir 2,25% del total). Por lo que se consideró el presupuesto para ERH de cada año como el 2,25% del presupuesto total para ese mismo año.

Por otro lado, la recolección de datos del cuestionario Orphanet se realizó mediante el contacto con la organización ESPERANTRA, la cual facilitó el encuentro con los pacientes para realizar las entrevistas a ellos o sus familiares en distintos centros hospitalarios de Lima y con distintas patologías, de manera anónima.

Análisis estadístico

Se realizó un análisis descriptivo de las variables estudiadas, usando medidas de tendencia central y dispersión para las variables cuantitativas y frecuencias y porcentajes para las cualitativas. Se realizó un análisis inferencial para comparar el presupuesto para ERH el 2015 frente al del 2019, para esto se utilizó la prueba no paramétrica U de Mann Whitney. Para el procesamiento de la base de datos

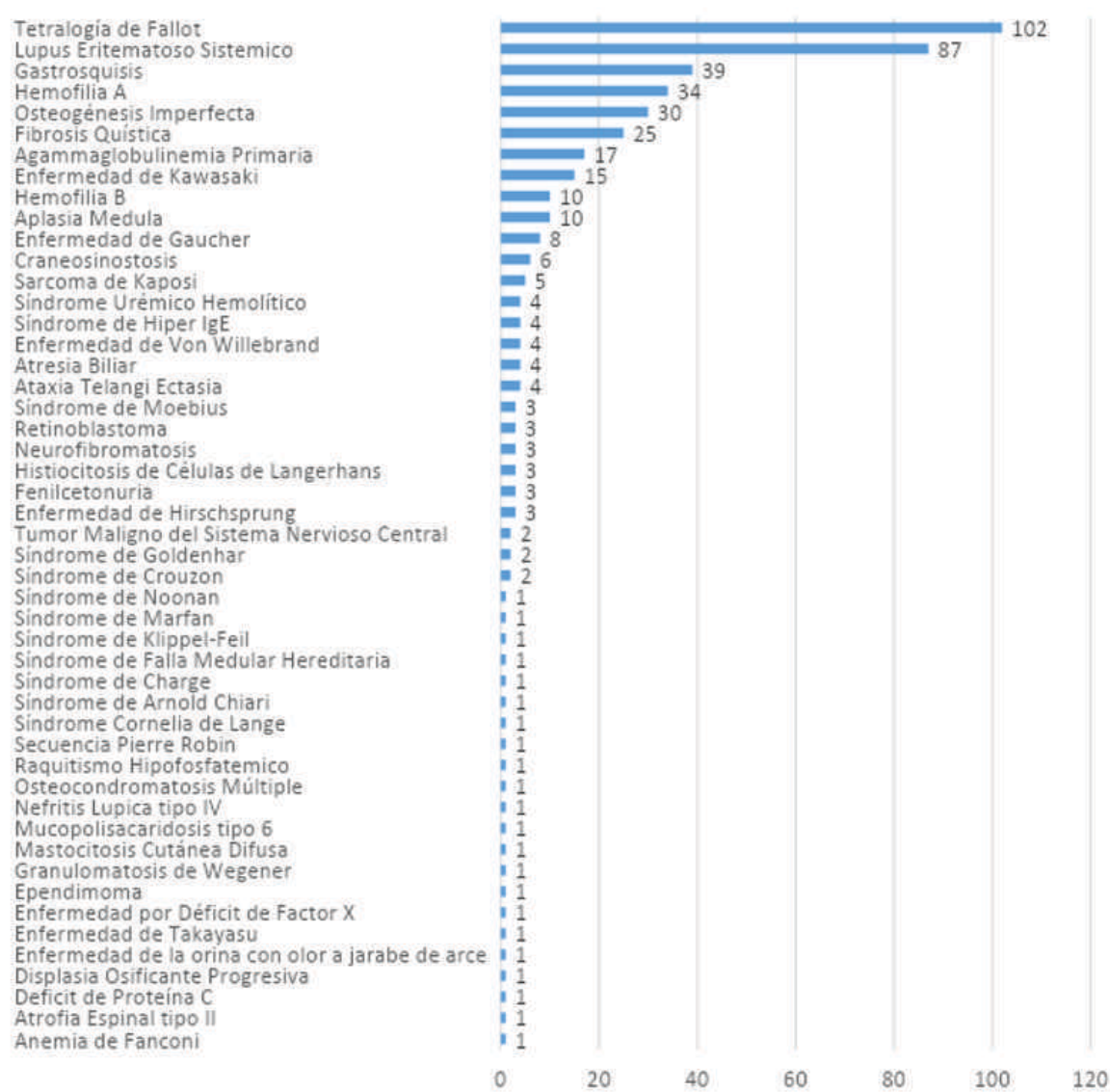
se utilizó los programas SPSS versión 25 y Microsoft Excel.

Aspectos éticos

El estudio fue aprobado por el Comité de Ética de Investigación de la Universidad Ricardo Palma.

RESULTADOS

Se registraron 454 pacientes con un total de 49 ERH según la base de datos en el Perú. Respecto a la edad, fueron agrupados: Recién nacidos fueron 29 pacientes (6%), lactantes menores y mayores, 86 (10% y 9% respectivamente), preescolares, 78 (17%), escolares, 81 (18%), adolescentes, 39 (8%), adultos jóvenes, 80 (18%), adultos maduros, 36 (8%), adultos mayores, 3 (1%) y no registran edad, 22 (5%). La mayor parte fueron varones (243, 54%). La procedencia de la mayoría fue del departamento de Lima (266, 59%), el que le sigue en frecuencia es Junín con 20 pacientes (4%), 6% no registra procedencia y el resto se reparte entre los demás departamentos peruanos y la provincia del Callao. El régimen por el que se atienden los pacientes en su mayor parte es subsidiado (442, 97%), SIS NRUS (6, 1%), semicontributivo (3, 1%), SIS independiente y el seguro independiente con 2 y 1 paciente respectivamente. Entre las enfermedades más diagnosticadas están: Tetralogía de Fallot (102 pacientes, 22%), Lupus eritematoso sistémico (87, 19%), gastrosquisis (39, 9%), hemofilia A (34, 7%), osteogénesis imperfecta (30, 7%), el resto se divide entre las otras 44 enfermedades listadas (Gráfico 1). Se pueden dividir a estas enfermedades por su causa (si son genéticas o no), así, el 67% (33 enfermedades) sí lo son, pero solo constituyen el 39% del total de pacientes (177).



Fuente: FISSAL, elaboración propia

Gráfico 1. Diagnósticos de las personas afectadas con enfermedades raras y huérfanas en Perú, 2017-2019.

Por otro lado, los datos sociodemográficos intencionada de 20 personas se pueden ver en la obtenidos de las encuestas realizadas a una muestra Tabla 1.

Tabla 1. Datos sociodemográficos de pacientes con enfermedades raras y huérfanas en Perú (encuesta de ORPHANET, muestra intencional de 20 personas), 2019.

Tiempo	Doctores consultados	Diagnósticos erróneos	Gasto	Información	Soporte psicológico	Procedencia
6 Meses	3 a 5	Si	Muy Alto	Si	No	Provincia
Al nacer	1	No	Poco	No	Si	Lima
Al nacer	1	No	Poco	Si	Si	Provincia
2 Años	3 a 5	No	Poco	Si	Si	Provincia
2.5 Años	3 a 5	Si	Moderado	Si	Si	Provincia
3 Años	3 a 5	Si	Alto	Si	No	Lima
9 Meses	3 a 5	No	Moderado	Si	No	Provincia
3 Años	3 a 5	No	No	Si	No	Provincia
1 Año	1 a 2	No	Poco	Si	No	Lima
1.5 Años	1 a 2	Si	Muy Alto	Si	No	Provincia
5 Meses	3 a 5	Si	Moderado	Si	No	Lima
1 Mes	3 a 5	No	Alto	Si	No	Provincia
6 Meses	3 a 5	No	Muy Alto	Si	Si	Provincia
2.5 Años	3 a 5	No	Alto	Si	Si	Provincia
6 Meses	1 a 2	No	Moderado	Si	Si	Provincia
6 Meses	3 a 5	No	Moderado	Si	Si	Provincia
6.5 Años	1 a 2	Si	Poco	Si	No	Provincia
1 Mes	3 a 5	No	Poco	Si	Si	Lima
1 Año	3 a 5	No	No	No	No	Provincia
3 Meses	1 a 2	No	Moderado	No	Si	Lima

Tiempo: transcurrido entre el primer síntoma y el momento del diagnóstico. **Doctores consultados:** entre la primera manifestación de la enfermedad y el diagnóstico. **Diagnósticos erróneos:** si recibió diagnósticos erróneos antes del diagnóstico final. **Gasto:** nivel de gasto causado por buscar el diagnóstico. **Información:** si recibió información completa sobre su enfermedad. **Soporte psicológico:** si el paciente o la familia recibió soporte psicológico. **Provincia:** Ciudad fuera del departamento de Lima.

Fuente: Encuesta ORPHANET, elaboración propia.

Como se puede ver en la primera columna de esta tabla, el mayor tiempo transcurrido entre la aparición del primer síntoma y el momento del diagnóstico fue de 6,5 años al que le siguen 3 años y en 2 casos fue diagnosticada al nacer. La media de estos resultados es 1,33 que significaría que en promedio el diagnóstico demoraría 1 año y 3 meses, pero la desviación estándar es 1,57; lo que advierte datos atípicos que hacen el promedio no confiable. Por este motivo se usa la mediana que resultó 0,6 lo que indica que la mitad de pacientes luego de 7 meses del primer síntoma ya contaban con su diagnóstico. El 65% acudió entre 3 a 5 médicos hasta

llegar al diagnóstico definitivo y 35% de 1 a 2. Dentro de los 20 pacientes encuestados a 6 de ellos (30%) le dieron un diagnóstico equivocado antes de llegar al diagnóstico final. En cuestión del desembolso realizado por cada familiar con un paciente con enfermedad rara y huérfana para llegar únicamente al diagnóstico fue: 10% no les generó gasto. 30% poco, 30% moderado y 30% de alto a muy alto. El 85% de los encuestados recibió información completa sobre su enfermedad o la de su familiar al momento del diagnóstico. A diferencia de la información sobre la enfermedad, el soporte psicológico fue dado solo a la mitad de pacientes y/o familiares. La mayoría de



personas entrevistadas procedían de provincias del Perú (70%) y 30% de Lima.

En la Tabla 2 se puede ver el presupuesto total (Presupuesto total FISSAL) dirigido a tratar las

enfermedades de alto costo y las ERH, el presupuesto ejecutado y el estimado del presupuesto destinado a ERH de cada año, estimado a partir del 2,25% del presupuesto total de ese año.

Tabla 2. Presupuesto total en soles de FISSAL frente al presupuesto dirigido a las enfermedades raras y huérfanas, Perú 2014-2019.

Año	Presupuesto total FISSAL	Ejecución presupuestal	Estimación (2,25% del presupuesto total) del presupuesto destinado a ERH
2019	348 122 954	346,3 millones	7,8 millones
2018	418 523 371	398,2 millones	9,4 millones
2017	257 726 602	257,4 millones	5,8 millones
2016	192 943 209	192,8 millones	4,3 millones
2015	190 196 344	189,5 millones	4,2 millones
2014	152 196 791	151,7 millones	3,4 millones

ERH: Enfermedades raras y huérfanas.
FISSAL: Fondo Intangible Solidario de Salud.
Fuente: FISSAL, elaboración propia.

Se tomaron los datos presupuestales de FISSAL atribuidos a las ERH (2,25% del total) por departamentos en el Perú, de los años 2015 y 2019, para analizarlos de manera comparativa. En primera instancia, con la prueba de Kolmogórov-Smirnov se pudo determinar que los datos no tienen una distribución normal. Por esto, se utilizó la prueba no paramétrica U de Mann-Whitney para afrontar los presupuestos para ERH del 2015 frente al 2019, resultando un valor de p de 0,003; por lo que se rechaza la hipótesis nula, es decir la mediana de presupuesto dirigido a ERH en las diferentes provincias del Perú, es diferente entre los años 2015 y 2019.

DISCUSIÓN

Datos sociodemográficos

Los hallazgos obtenidos muestran que en el Perú se han identificado 49 ERH de las 399 listadas. En contraste con estas cifras, en los Estados Unidos, estiman que entre 25 y 30 millones pacientes tienen una ERH y en la Unión Europea llega a un aproximado de 27 a 36 millones⁽⁹⁾. De los países de Latinoamérica pocos reportan datos precisos, uno de ellos es Colombia que hace un estimado en el

2013 de un total de 13173 pacientes.¹⁰ Por otro lado si consideramos que 5 a 7 % de la población mundial padece de alguna enfermedad rara o huérfana, al trasladarlo al Perú, serían entre 1,5 a 2 millones afectados⁽¹¹⁾ hipotéticamente por lo que aún el camino es largo para tener una cifra certera en el país.

Los escolares y los adultos jóvenes son la mayoría de los pacientes, con 18% cada uno, pero si se evalúa en conjunto, entre los recién nacidos y toda la niñez suman un 60%, por lo que se trata de enfermedades que se da con mayor frecuencia en la edad pediátrica, esto concuerda en parte con los autores Carbajal y Navarrete⁽⁴⁾, quienes afirman que aproximadamente 50% aparece en la edad pediátrica pero la mayor prevalencia se ve en adultos debido a la excesiva mortalidad infantil por estas enfermedades.

El 54% fueron varones; parecido a Colombia en un estudio sobre la mortalidad por ERH, obtuvo que el 51,4% fueron varones de todas las edades⁽¹²⁾, aunque con esto no se puede afirmar que la frecuencia de aparición sea mayor en ellos, pues otro estudio también en Colombia⁽¹⁰⁾, obtuvo que el 53,96% de pacientes con ERH fueron mujeres.

La procedencia de más de la mitad de pacientes es

ARTÍCULO ORIGINAL



de la capital, Lima, los otros departamentos tienen muy poco porcentaje, pero esto puede deberse a un subregistro en ellos, por lo difícil que es diagnosticarlas e identificarlas más aún fuera de la capital.

El 71% de los pacientes se atiende en los establecimientos de salud con un régimen subsidiado, que es el mecanismo por el que la población sin capacidad de pago accede a los servicios de salud, en otras palabras, lo constituye la población más pobre del país.

En la literatura se encuentra que 72% de ERH son genéticas y de ellas 70% inician en la infancia,⁶ el hallazgo del presente estudio se acerca a esta cifra pues el 67% o sea 33 enfermedades son genéticas como son hemofilia A y osteogénesis imperfecta, pero si se ve la distribución entre los pacientes solo constituyen el 39% (177 pacientes), los otros 277 padecen de enfermedades congénitas, adquiridas, multifactoriales o aún de etiología desconocida.

En un estudio en China¹³ eligen estudiar 7 enfermedades raras de su país de las cuales solo la enfermedad de Gaucher coincide con nuestra lista. Carbajal y Navarrete⁴ listan a "las enfermedades más raras y curiosas del mundo" e igualmente coincide solo una (síndrome de Moebius). En el estudio de mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia¹² citado anteriormente, la gastrosquisis es la única que coincide con nuestra lista, esta constituyó una causa frecuente de muerte en varones y mujeres, en nuestro país aún carecemos de ese dato. De las patologías más frecuentes según la investigación de María Pareja⁽¹⁰⁾, dos coinciden con los hallazgos de este estudio: Hemofilia A y la enfermedad de Von Willebrand, que ocupan el y cuarto y décimo cuarto puesto en nuestros resultados. Además, su investigación incluye el porcentaje de personas con ERH con discapacidad, que fue el 10,74% del total, dato que tampoco se precisa en el Perú.

Varias ERH pueden diagnosticarse prenatalmente lo cual es importante porque facilita los cuidados en el parto y del neonato, asegura su bienestar al máximo posible y sugiere un mejor pronóstico a futuro⁽¹⁴⁾. En base a lo hallado en este estudio, de las 49 enfermedades, 13 se pueden diagnosticar o por lo menos sospechar intraútero (tetralogía de Fallot, gastrosquisis, entre otras), por medio de las ecografías prenatales de rutina que derivan a exámenes más específicos, otras 12 pueden diagnosticarse prenatalmente si se conocen antecedentes familiares (hemofilias, agammaglobulinemia primaria, fibrosis

quística, fenilcetonuria, por ejemplo).

El tamizaje neonatal es otra forma de detectar ERH, en el 2012 la ley estableció interés para el despistaje de 6 patologías en el Perú⁽¹⁵⁾, de las cuales, fenilcetonuria y fibrosis quística son ERH de la lista. Solo a modo de comparación, Estados Unidos cuenta con 32 enfermedades para tamizaje neonatal⁽¹⁶⁾, que también incluyen a las 2 enfermedades mencionadas.

En base al cuestionario realizado se obtuvieron datos que podrían o no reflejar la realidad de las enfermedades raras y huérfanas en el país, pero nos da una idea en general sobre estas.

Primero se obtiene que la demora en el diagnóstico fue de hasta 7 meses para la mitad de los pacientes, dato que no concuerda con la información recabada en la bibliografía, para la otra mitad tomó de 1 año hasta 6,5 para el diagnóstico final. Respecto al número de médicos a los que se acudió se ve una mayoría marcada en el rango de 3 a 5, sin obtener resultados mayores a este. Por parte del empobrecimiento de las familias, 12 personas afirmaron que llegar al diagnóstico les representó un gasto entre moderado, alto y muy alto, mientras que para las otras 8 fue poco o ninguno; en este punto se debe tener en cuenta que la pregunta solo hace referencia al gasto directo de las familias para llegar al diagnóstico, sin considerar otros gastos como el seguimiento de la patología, el precio de medicamentos en algunos casos de por vida, rehabilitación otros productos sanitarios y cuidados necesarios además del alto nivel de dependencia que mayormente tienen estos pacientes. Además, no se incluía el régimen de seguro de salud con el que cuentan.

Es muy importante brindar información completa al paciente y/o familiares sobre la enfermedad para que ellos mismos cuiden de sí y sepan que esperar de la enfermedad en términos de complicaciones y pronóstico para hacer la calidad de vida lo mejor posible, además de identificar la naturaleza de la patología para que, si es el caso de tener herencia genética se pueda conocer ese dato dentro de la familia, el 85% de personas encuestadas sí recibió esta información; fue diferente en el caso del apoyo psicológico ya que solo la mitad lo recibió. Es importante el apoyo psicológico al paciente y sus familiares, como en otros casos también, por elevado impacto emocional, dudas y temores que estos diagnósticos acarrearán.

El 70% de personas encuestadas provenían de provincia, y en su totalidad coincidieron en que su



estadía en Lima era por alguna razón relacionada a su enfermedad o la de su familiar como diagnóstico, tratamiento o mejores condiciones en términos de seguimiento de su enfermedad.

Presupuesto

Respecto al presupuesto, se ve mayormente una tendencia de aumento mientras pasan los años y el monto más alto asignado para las ERH fue el del año 2018 con 9,4 millones, si esta cifra la comparamos con los 53,4 millones de soles que se requieren para costear por lo menos las primeras 8 enfermedades de la lista, refleja que solo cubre el 17,6%. Por lo que, se evidencia el insuficiente presupuesto asignado a las ERH.

Costo

Casos similares que denotan el costo tan alto que significan las ERH se pueden encontrar en la literatura, por ejemplo, en Alemania, en un estudio se calcula que el costo de tratamiento anual por paciente con ERH está entre €27 811 y €1 647 627 (S/. 104 013 y S/. 6 162 124), también analizan el impacto en el presupuesto anual que tienen las ERH y ultra raras en Europa, que fue en promedio €677 975 264 (S/. 2 535 627 487) pero de este monto

el gasto farmacéutico solo constituyó el 2,7% (0,7–7,8)⁽¹⁷⁾. Otro estudio, realizó una revisión de literatura (la mayoría europea) que facilitarían los precios de medicamentos para las ERH, de lo que concluyeron que el costo anual variaba de €1 474 a €912 000 (S/. 1 772 a 3 410 880) por paciente, es decir una media de €96 518 (S/. 360 977)⁽¹⁸⁾.

El estudio cuenta con ciertas limitaciones ya que al ser basado en fuentes secundarias podría haber errores respecto en los diagnósticos o subregistro. La comparación con otros países es mínima ya que la prevalencia de las enfermedades puede variar en diferentes poblaciones, de este modo ser rara en algunas y más frecuente en otras y existen pocos datos a nivel mundial. Su fortaleza más importante es que da una visión más amplia de la realidad que se tenía en el Perú respecto a ERH, lo que es un gran paso para la salud pública.

CONCLUSIÓN

En conclusión, la población con ERH en el Perú no es numerosa; sin embargo, requiere una mayor atención para el acceso a los servicios de salud, así como una mayor asignación presupuestal.

Contribuciones de autoría: Los autores desarrollaron la idea original del proyecto, la planeación del trabajo, la ejecución del proyecto, la revisión y análisis de los resultados y la elaboración del artículo.

Financiamiento: Autofinanciado.

Conflicto de interés: Los autores declaran que no tienen conflicto de intereses.

Recibido: 29 de mayo de 2021

Aprobado: 09 de julio del 2021

Correspondencia: Grecia Claussen Portocarrero

Dirección: Calle collares, Mz P Lote 19 Vipol de Naranjal, SMP

Teléfono: +51 921234306

Correo: gacpf1997@hotmail.com

REFERENCIAS BIBLIOGRÁFICAS

- González-Lamuño Leguina D, Cruz Villalba J. Las enfermedades raras desde la Atención Primaria. AEPap. Curso de Actualización Pediatría 2017 [Internet]. Madrid: Lúa Ediciones 3.0; 2017. p.133-42. Disponible en: https://www.aepap.org/sites/default/files/133-142_enfermedades_raras.pdf
- Quirland Lazo C, Castañeda Cardona C, Chirveches Calvache MA, Aroca A, Otárola Esteban M, Rosselli D. Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. Gerenc Políticas Salud [Internet]. 2018; 17(34). Disponible en: <http://revistas.javeriana.edu.co/index.php/gerepolsal/article/view/23128>
- Carbajal Rodríguez L. Enfermedades raras. Acta Pediátrica México [Internet]. 2015;82 (6):207-10. Disponible en: <https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2015/sp156f.pdf>
- Carbajal Rodríguez L, Navarrete Martínez JI. Enfermedades raras. Acta Pediátrica México [Internet]. 2015;36(5):369. Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1057>
- Cortés F. Las Enfermedades Raras. Revista Médica Clínica Las Condes [Internet]. 2015; 26(4):425-31. Disponible en: <https://www.elsevier.es/es-revista-revista-medica-clinica-las-condes-202-articulo-las-enfermedades-raras-S0716864015000905>
- Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, Rodwell C, Gueydan C, Lanneau V, et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. European Journal of Human Genetics [Internet]. 2019. Disponible en: <http://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
- Resolución Ministerial 1075-2019/MINSA. Documento técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas [Internet]. 2019. Disponible en: <https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/426220/resolucion-ministerial-n-1075-2019-minsa.PDF>
- Black N, Martineau F, Manacorda T. Diagnostic odyssey for rare diseases: exploration of potential indicators [Internet]. London: Policy Innovation Research Unit, LSHTM. 2015; Disponible en: <http://piru.lshtm.ac.uk/assets/files/Rare%20diseases%20Final%20report.pdf>
- Posada de la Paz M, Taruscio D, Groft SC. Rare Diseases Epidemiology: Update and Overview [Internet]. Cham: Springer International Publishing (Advances in Experimental Medicine and Biology; vol. 1031); 2017. Disponible en: <http://link.springer.com/10.1007/978-3-319-67144-4>
- Pareja Arcila ML. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. CES Derecho [Internet]. 2017;8(2):231-41. Disponible en: <https://revistas.ces.edu.co/index.php/derecho/article/view/4493/2840>
- Lizaraso Caparó F, Fujita R. Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras. Horiz Méd Lima [Internet]. 2018;18(2):4-5. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/hm/v18n2/a01v18n2.pdf>
- Martínez JC, Misnaza SP. Mortalidad por enfermedades huérfanas en Colombia, 2008-2013. Biomédica [Internet]. 2018;38(2):198-208. Disponible en: <https://revistabiomedica.org/index.php/biomedica/article/view/3876>
- Xin X-X, Guan X-D, Shi L-W. Catastrophic expenditure and impoverishment of patients affected by 7 rare diseases in China. Orphanet J Rare Dis. Diciembre de 2016;11(1):74. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0454-7>
- Reconret G, Ortega X, Pinto M. Diagnóstico prenatal y manejo perinatal en enfermedades raras. Rev Médica Clínica Las Condes [Internet]. 2015;26(4):432-41. Disponible en: <https://cyberleninka.org/article/n/558304/viewer>
- Guio H, Poterico JA, Levano KS, Cornejo-Olivas M, Mazzetti P, Manassero-Morales G, et al. Genetics and genomics in Peru: Clinical and research perspective. Mol Genet Genomic Med [Internet]. 2018;6(6):873-86. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/30584990/>
- Aguirre-López M, Sánchez IP, Arias AA, Giraldo ML, Velásquez-Velásquez EM, Franco JL, et al. Tamización neonatal para linfopenias congénitas y otras enfermedades raras en el mundo. Rev Esp Pediatr [Internet]. 2017;73(2):61-74. Disponible en: <http://www.seinap.es/wp-content/uploads/2015/05/REP-73-2.pdf>
- Schlander M, Dintsios C-M, Gandjour A. Budgetary Impact and Cost Drivers of Drugs for Rare and Ultrarare Diseases. Value Health [Internet]. 2018;21(5):525-31. Disponible en: <https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29753348/>
- Korchagina D, Millier A, Vataire A-L, Aballea S, Falissard B, Toumi M. Determinants of orphan drugs prices in France: a regression analysis. Orphanet J Rare Dis [Internet]. 2017;12(1):75. Disponible en: <https://ojrd.biomedcentral.com/articles/10.1186/s13023-016-0561-5>

Indexado en:



<https://alicia.concytec.gob.pe/vufind/>

