Memoria Técnica

Foro de Alto Nivel

X CONGRESO/ENCUENTRO IBEROAMERICANO

DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras

Costa Rica

9 y 10 de Febrero 2023

Lugar: Asamblea Legislativa de la República de Costa Rica, Salón de Jefes de Estado, Ex-presidentes y Ex-presidentas de la República, Edificio Principal, nivel 1, Av. Central, El Carmen, San José

Patrocinadores:

Secretaría General Iberoamericana – Secretaria-Geral Ibero-Americana
aecid – Agencia Española de Cooperación Internacional para el Desarrollo
Rare Diseases International
Pfizer
Amryt Pharma
Horizon
sanofi
Takeda
Alexion – AstraZeneca Rare Disease
PTC Therapeutics
Roche
bridgebio
ultragenyx
Stendhal

Colaboradores:

Gobierno de España – Ministerio de Sanidad
Andrea Alvarez Marín – Diputada 2022-2026
Nuestro Mundo Colorido de Amor – Costa Rica
Federación Costarricense de Enfermedades Raras
Federación ongs Pacientes Costa Rica
Universidad de Costa Rica
Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera – Centro de Ciencias Médicas de la CCSS
LAPA – Latin America Patients Academy

Costa Rica se convierte los días 9 y 10 de febrero en la Capital Mundial de las Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes

El Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras ALIBER, se realizó durante dos días y fue el escenario de replicar conocimientos, compartir experiencias y realizar consensos.

Fue celebrado de manera híbrida en el salón de Ex-Presidentes de La Asamblea Legislativa de Costa Rica con **120 asistentes** y virtualmente en sus 2 días, **más de 1.700 personas conectadas.**

Sumado al hecho de haberlo podido visualizar de forma directa, el Foro puede volver a ser visto a través de la página de Facebook de la Alianza: **https://www.facebook.com/infoaliber**

Las Mesas Temáticas del Foro estuvieron enmarcadas en: **Los Avances Regionales en el ámbito de las Enfermedades Raras, los Retos en la implementación de la Resolución de Naciones Unidas, los Centros de Referencia, el Acceso de los Pacientes a un Diagnóstico Temprano, el Intercambio de experiencias entre países, los Retos y Desafíos en el abordaje integral de las Enfermedades Raras, las Buenas Prácticas en incidencia política, el Estudio de Necesidades Socio-Sanitarias de Personas y Familias con EERR - ENSERio LATAM y las Consideraciones sobre el Estado de las EERR en Centroamérica y El Caribe.**

Durante dos extensas jornadas, San José de Costa Rica fue el centro de. intercambio de conocimientos y experiencias exitosas respecto a las Enfermedades Poco Frecuentes en la región. Desarrollado por La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras - ALIBER los días 9 y 10 de febrero de 2023, se celebró el Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras con la colaboración de la **Diputada Andrea** Álvarez e importantes entidades de Costa Rica como la **Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange**, **la Alianza Costarricense de Enfermedades Raras**, **la Federación ONG´s Pacientes Costa Rica**, **la Universidad de**

Costa Rica y **el Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera**; llevado a cabo en la **Asamblea Legislativa de San José de Costa Rica**, en cuya sede se celebró.
Fueron **38 ponentes** quienes durante los dos días del evento, disertaron sobre diferentes temáticas relacionadas con el colectivo de EERR. **Juan Carrión Tudela**, Presidente de ALIBER, **Yessenia Moreria**, Presidente de la Fundación Nuestro mundo Cornelia de Lange Costa Rica, **Luz Victoria Salazar** y **Jesús Navarro**, Vicepresidentes de ALIBER, inauguraron el Foro, donde además participó de manera online la **Dra. Carolina Darias**, Ministra de Sanidad de España.

El Foro de Alto Nivel - X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras organizado por ALIBER en San José de Costa Rica tuvo como objetivo el generar un espacio formativo que permitiera compartir experiencias y buenas prácticas en Enfermedades Raras así como generar un documento de consenso que promueva políticas públicas que permitan sensibilizar a los tomadores de decisiones y generar un marco normativo y legislativo que logre la protección a 47 millones de personas que conviven con una Enfermedad Rara, Huérfana o Poco Frecuente en Iberoamérica.

Costa Rica abrió sus puertas durante dos días a las Enfermedades Raras y personalidades del país como la **Dra. Andrea Álvarez**, Diputada Costa Rica, el **Dr. César Gamboa**, Director de Servicios de Salud de Costa Rica, la **Dra. Carolina Darias**, Ministra de Sanidad de España, la **Dra. Yendry Alvarado**, Representante de la Caja Costarricense de Seguro Social, la **Dra. Olga Arguedas**, Directora del Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera, el **Dr. Freddy Arias**, de la Universidad de Costa Rica, la **Lic. Vivían Leal**, de la Federación Ongs Pacientes Costa Rica, **Durhane Wong-Rieger**, Presidenta de Rare Diseases International -RDI, **Andrés Allamand**, Secretario General Iberoamericano y **Juan Carrión**, Presidente de ALIBER, dieron la bienvenida a los asistentes presenciales y virtuales del evento que en ambas jornadas superaron los **1 700 participantes**

Además de esto, **Representantes Ministeriales de 11 países,** profesionales de ramas sanitarias, políticas y sociales, líderes del movimiento asociativo, afectados, sus familiares y estudiantes, se confluyeron ambos días en el Foro, que conmemoraron la **Décima Edición del Encuentro Iberoamericano** de Enfermedades Raras, haciendo énfasis en la necesidad de un **diagnóstico oportuno,** de tener un **marco normativo común,** y de **promover la investigación** para mejorar las condiciones de vida de las personas con Enfermedades Raras y Sin Diagnóstico, así como en procurar resolver las necesidades de las personas con estas patologías.

Su Majestad La Reina Letizia felicita al Movimiento Asociativo de Costa Rica en el marco del Foro de Alto Nivel que acoge el X CONGRESO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES, organizado por ALIBER .

Felicitamos a las entidades Nuestro mundo Cornelia de Lange , la Federación Costarricense de Enfermedades Raras y la Federación Ong´s Pacientes Costa Rica.

En medio de un gran reconocimiento, ovaciones y aplausos, **Juan Carrión** hace entrega de un reconocimiento de **S.M. La Reina Letizia Ortíz** Rocasolano al Movimiento Asociativo de Costa Rica, representado en **Yessenia Moreira**, Presidente de la Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange, **Diana Sánchez**, Representante de la Federación Costarricense

de Enfermedades Raras, **Vivían Leal** de la Federación Ongs Pacientes Costa Rica y demás líderes del colectivo de Enfermedades Raras .

El trabajo llevado a cabo por los Líderes del Movimiento Asociativo en Costa Rica ha visto multiplicados los testimonios de personas que conviven con Enfermedades Raras en el país, quienes reconocen el esfuerzo de este equipo que genera espacios comunes y adelanta camino en La Ley que cobijará a la población con estas enfermedades; es de destacar el apoyo que el colectivo ha recibido de la **Asambleista Andrea Álvarez**, quien se ha interesado en las complejidades de estas personas y reconoce la importancia de unir las voces de la sociedad civil, profesionales de la salud, investigadores, afectados y familiares; resaltando la importancia de dar respuesta a sus necesidades.

21 PAÍSES CONECTADOS

49 ORGANIZACIONES REPRESENTADAS

120 ASISTENTES PRESENCIALES Y + DE 1.700 PERSONAS CONECTADAS ONLINE

ALIBER, ESPERANZA PARA 47 MILLONES DE PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA

JUEVES 9 DE FEBRERO DE 2023

Durhane Wong-Rieger, Presidenta de Rare Diseases International -RDI- y **Andrés Allamand**, Secretario General Iberoamericano, expresaron su apoyo a la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER y resaltaron la importancia de generar espacios de intercambio y aprendizaje como el Foro de Alto Nivel donde se abordaron temas de vigencia regional que sin duda redundarán en beneficio de la población con EERR.

La Dra. Carolina Darias, Ministra de Sanidad de España, participa del Foro compartiendo la **Experiencia de España en el abordaje integral de las Enfermedades Raras.**

Su ponencia resaltó la importancia y necesidad de realizar encuentros clave como el X Encuentro Iberoamericano que se ha convertido en uno de los referentes más destacados de los espacios de Cooperación Iberoamericana, un motor para seguir avanzando en la mejora de las condiciones del colectivo.

Enfatizó en que a España y Latinoamérica los unen lazos en materia de apoyo a la investigación, formación de especialistas, capacitación a profesionales sanitarios y a promoción de políticas de salud pública, avanzando en alianzas como parte importante en la agenda y fortaleciendo los sistemas de salud de los países en la línea de la agenda 2030.

Resaltó además como España prioriza aspectos como acelerar los diagnósticos, desarrollar nuevos tratamientos de manera equitativa, consolidar inversiones importantes en el sistema sanitario desde la visión del paciente como centro de la asistencia, generar conocimiento a través de la mejora en acceso a ensayos clínicos y medicamentos huérfanos.

La primera mesa analizó los **Avances Regionales en el Ámbito de las Enfermedades Raras** y estuvo a cargo de los **Representantes de los Ministerios de Salud de Latinoamérica** invitados al evento, quienes participaron en la construcción colectiva de un documento marco de consenso que incluyó recomendaciones para implementar en los diferentes países de Latinoamérica, encaminadas a realizar acciones conjuntas que mejoren la atención al colectivo; estableciéndose un pacto de cara a la cumbre de 2023 que unifica criterios de denominación con miras a posibilitar políticas públicas para las EERR en la región.

Disertación de la Dra. Natalia Messina, Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio Ministerio de Sanidad Argentina.

Intervención de la Diputada Leticia Zepeda Martínez, México.

Aportes de la Dra. Karen Díaz , Jefe Gabinete del Viceministerio de Rectoría y Vigilancia de la Salud Paraguay.

Exposición de la Dra. Yocastia de Jesús, Directora del Viceministerio de Salud Colectiva de República Dominicana.

Los participantes de la jornada, pertenecientes a todos los sectores implicados, los pacientes y sus familias, los líderes del movimiento asociativo, la administración y la industria, pudieron realizar aportes desde sus respectivas posiciones a medida que **Luz Victoria Salazar,** Vicepresidenta de ALIBER Y moderadora de la mesa, avanzaba en la lectura de los puntos más significativos en los que ALIBER considera se deben establecer consensos para lograr un trabajo común.

Entre los **Representantes Ministeriales** que participaron del Foro de Alto Nivel, - X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras ALIBER, se encuentran:

* **Dra. Natalia Messina,** Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio Ministerio de Sanidad Argentina.
* **Dra. Andrea Guerrero,** Oficina de Drogas de Alto Costo, División de Planificación Sanitaria, Subsecretaría de Salud de Chile.
* **Dr. Cesar Gamboa,** Director de Servicios de Salud de Costa Rica.
* **Dr. Aquiles Rodrigo Henríquez,** Coordinador General de Sostenibilidad del Sistema y Recursos Ecuador.
* **Dra. Carolina Darias,** Ministra de Sanidad España.
* **Dra. Jennifer Annaité Aguirre Morales,** Programa Nacional de Salud Reproductiva Ministerio de Salud Pública Guatemala.
* **Diputada Leticia Zepeda Martínez,** México.
* **Dr. Johnny Cuevas,** Coordinador de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas Panamá.
* **Dra. Karen Elizabeth Díaz,** Jefe Gabinete del Viceministerio de Rectoría y Vigilancia de la Salud Paraguay.
* **Dra. Yocastia De Jesús,** Directora General del Viceministerio de Salud Colectiva de República Dominicana y
* **Dr. Gustavo Gaye,** Asesor del Ministerio de Salud y Subsecretario de Uruguay.

Las Ministras de Salud de España y Argentina junto a 11 Representantes Ministeriales de diferentes países de Latinoamérica participaron en el Foro de Alto Nivel de Enfermedades Raras que acogió el X Encuentro Iberoamericano organizado por ALIBER en San José de Costa Rica.

Producto de la Mesa de Representantes Ministeriales se logró construir un **documento de consenso** que recoge aspectos clave por los cuales se debe trabajar de maneja conjunta para tener mejoras en el abordaje de las personas diagnosticadas con Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en los países de la región.

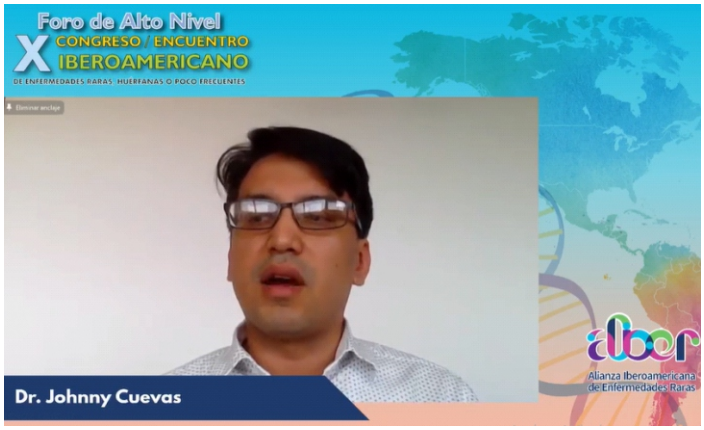
Palabras de apoyo de la Dra. Carla Vizzotti, Ministra de Sanidad Argentina al Foro de Alto Nivel de ALIBER.

Aportes de la Dra. Andrea Guerrero, Oficina de Drogas de Alto Costo, División de Planificación Sanitaria, Subsecretaría de Salud de Chile.

Intervención del Dr. Aquiles Henríquez, Coordinador General de Sostenibilidad Sistema y Recursos de Ecuador.

Presentación de la Dra. Jennifer Aguirre, Programa Nacional Salud Reproductiva Ministerio de Salud Pública Guatemala.

Exposición del Dr. Gustavo Gaye, Asesor Ministerio de Salud y Subsecretario Uruguay.



Participación online del Dr. Johnny Cuevas, Coordinador de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas Panamá.

Uno a uno los participantes de la mesa expusieron la situación y posición de sus países respecto a las Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes; los representantes de países como **Argentina, Chile, Ecuador** y **Paraguay** hablaron sobre cómo han trabajado en el tema desde la legislación que cobija a esta población, lo cual ha permitido que se vayan perfilando rutas de acción claras para darles la atención que requieren; de igual manera, los asistentes de países como **Costa Rica, Guatemala, México, Panamá, Paraguay** y **República Dominicana,** expusieron cómo desde sus respectivos gobiernos han dado pasos significativos para que el colectivo tenga acceso efectivo a los servicios que requiere para resolver las necesidades que se enfrentan producto de sus diagnósticos. Este compartir de praxis y saberes se enriqueció con los aportes de los disertantes que retroalimentaron las exposiciones de sus colegas con puntos relevantes de sus respectivas ponencias.

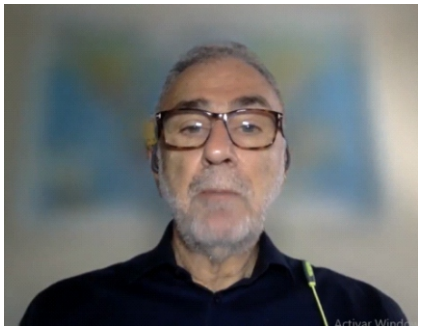
La segunda mesa se trató de los **Retos en la implementación de la Resolución de Naciones Unidas:** La Cobertura Universal de la Salud.

Esta mesa, moderada por **Myriam Estivill Flores**, Vocal de ALIBER, tuvo disertantes como el **Dr. Agustín Santos Malaguer**, Embajador Representante de la Misión Permanente de España en Nueva York habló de los retos multidimensionales de vivir con una Enfermedad Rara, aspectos centrales de la Resolución y de la necesidad de la cobertura sanitaria universal que se busca sea aprobada en la reunión de la Semana Ministerial de las Naciones Unidad de septiembre de 2023; el **Dr. Francesc Palau Martínez** de Orphanet que resaltó la necesidad de reconocer a las Enfermedades Raras con las herramientas de salud pública, teniendo que llegar a todos los países desde la atención primaria fundamental con el acompañamiento de profesionales expertos y cerró con una ponencia de Rare Diseases International – RDI, donde **Roberta Anido** y **Jesús Navarro** elaboraron una discusión sobre la propuesta de Resolución de la OMS sobre Enfermedades Raras, los aspectos que debe contener el documento final y sus respectivas conclusiones y recomendaciones.

Esta mesa dejó entre otras conclusiones le necesidad de fortalecer la creación de redes a nivel mundial, compartir las diferentes prácticas optimizando la investigación internacional, aumentar el acceso a medicamentos esenciales y a la atención holística e incluir el 28 de febrero como el Día Mundial de las EERR en el calendario de la Organización de las Naciones Unidas desde la premisa "No dejar a nadie atrás" como objetivo de la agenda 2030.

Los Centros de referencia: Proceso de acreditación y designación, discusión sobre Redes Globales para Enfermedades Raras y Red conjunta con la Organización Mundial de la Salud, fue el nombre de la tercera mesa.

Dra. Mónica Povedano Panadés, MD, PhD, Jefa de Sección de Neurofisiología, Servicio de Neurología en el Hospital de Bellvitge, España.



Dr. Roberto Giugliani, Red Mundial de Centros de Referencia.

Dra. Martha Ascurra, Programa Nacional de Detección Neonatal, Herminio Giménez Gral. Aguiar.

Jesús Navarro, Vicepresidente de ALIBER fue el encargado de moderar esta mesa, la cual contó con ponentes como la **Dra. Mónica Povedano Panadés**, MD,PhD, desde España, quien es Directora de la Unidad Funcional de Motoneurona y Jefa de Sección de Neurofisiología del Servicio de Neurología en el Hospital de Bellvitge y expuso La Estrategia de Atención de las Enfermedades Raras desde la Perspectiva Clínica, enfatizando en la necesidad de la igualdad en el acceso a los recursos, tanto asistenciales como de investigación en procura de dar cobertura a todos los pacientes independientemente del lugar donde viva en España.

También participó en este espacio del Foro, por Brasil, el **Dr. Roberto Giugliani,** de La Red Mundial de Centros de Referencia quien resaltó la política nacional de atención integral a personas con Enfermedades Raras desde el años 2014, que al día de hoy cuenta con más de 20 servicios de referencia a lo largo de todo Brasil, así como la importancia de la conformación de los centros que se han conformado a lo largo de toda Latinoamérica, enfatizando en la necesidad de integración de estos centros de referencia en una red que deberá ser apoyada desde las distintas instancias tanto de las administraciones como del movimiento asociativo.

Así mismo realizó su disertación desde Paraguay la **Dra. Martha Ascurra** del Programa Nacional de Detección Neonatal, Herminio Giménez casi Gral. Aguiar quien compartió información sobre el programa de prevención de defectos congénitos y registro de Enfermedades Raras de Paraguay, sus 1.233 sitios de tomas de muestras a lo largo de las 18 regiones del país, así como la gratuidad de los servicios del sistema de salud a la población atendida.

El nombre de la cuarta mesa fue **Cómo favorecer el acceso de los pacientes a un diagnóstico temprano y vías para promover acceso al tratamiento.**

Las personas encargadas de moderar esta mesa fueron **Erika Otero,** Vocal de ALIBER y **Yaneth Peñalosa,** Asociada a la Alianza, quienes dieron paso al **Dr. Manuel Posada,** Coordinador del Programa de Casos sin Diagnósticos de España (SpainUDP) y miembro de la Junta Directiva de la red Internacional de casos sin diagnóstico UDNI, con su ponencia Las Enfermedades Raras sin diagnóstico. Una visión internacional, donde expuso que "aún existen enfermedades sin diagnóstico porque existen enfermedades raras", y que ahora con la secuenciación se logra diagnosticar enfermedades que antes se etiquetaban de forma

genérica, resaltando un problema subyacente y es que la mayoría de veces se presentan mutaciones “de novo”, con variantes patológicas en las que se tiene que demostrar que esa variante es la causante de la enfermedad.

Por su parte, la **Dra. Gabriella Repetto** del Programa de Enfermedades Poco Frecuentes, Centro de Genética y Genómica de la Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo Chile, quien resaltó la necesidad de trabajar en un modelo transdisciplinar para mejorar el acceso al diagnóstico y a las terapias por parte de la población con Enfermedades Raras; los desafíos para lograr que se cuente con test genómicos a nivel local, enfatizando en enfermedades ultra raras en condiciones en las que se sospeche una causa genérica o en los casos donde las evaluaciones disponibles no hayan permitido el lograr tener un diagnóstico.

Líderes del Movimiento Asociativo en Enfermedades Raras compartieron experiencias y buenas prácticas en Costa Rica sobre el abordaje integral de estas enfermedades en Iberoamérica.

Intercambio de experiencias entre países: La necesidad de promover un Plan Nacional de Enfermedades Raras en Latinoamérica fue la mesa quinta, moderada por **Regina Próspero,** Vicepresidente de ALIBER, quien dio paso a **Luz Victoria Salazar** del Observatorio Interinstitucional de Enfermedades Huérfanas – ENHU quien enfatizó en la Ley de Enfermedades Huérfanas en Colombia del año 2010, y el Plan Nacional para la gestión de estas enfermedades; así como al **Dr. Freddy Arias** de la Universidad de Costa Rica quien resaltó la necesidad de intensificar los esfuerzos para mejorar el diagnóstico, tratamiento y registro para poder determinar el número de las personas afectadas con estas patologías en el país, trabajar en políticas que les den cobertura y evitar que accedan a los tratamientos a través de sentencias judiciales.

Sra. Luz Victoria Salazar

Dr. Freddy Arias Mora

Con las asociaciones costarricenses, llega la sexta mesa llamada **Retos y desafíos en el abordaje integral de las Enfermedades Raras en Costa Rica,** moderada por **Yessenia Moreira,** Vocal de ALIBER, quien presentó a la **Licenciada Yendry Rodríguez** con su ponencia La Perspectiva del Paciente con EERR y los desafíos en el sistema de salud desde donde resaltó la importancia de que el personal médico tenga en cuenta la historia del paciente y se esfuerce por garantizarle calidad de vida; también a la **Magister Yamileth Chaves** con su disertación El papel de las Organizaciones de Pacientes con EERR en Costa Rica que exaltó la necesidad de trabajar de forma organizada desde la sociedad civil en aquellas necesidades que no logran ser cubiertas por el sistema de salud de manera integral, y a la **Ingeniera Diana Sánchez** con la Propuesta de Proyecto de Ley sobre Protección de Personas con Enfermedades Raras en Costa Rica que se centra en unir los esfuerzos de las organizaciones, los especialistas médicos, la Asamblea Legislativa a través de la **Diputada Andrea Álvarez,** La Caja Costarricense de Seguridad Social y el Ministerio de salud, en un marco regulatorio equitativo, trabajo institucional coordinado, mejoramiento de la calidad de vida, centros de referencia especializados y un registro nacional de pacientes.

Magister Yamileth Chaves

La séptima mesa se denominó **Buenas prácticas en incidencia política en Enfermedades Raras: Experiencias en Latinoamérica** y fue moderada por **Fide Mirón,** Tesorera de ALIBER, quien presentó a **María del Consuelo Baez Higuera**, Especialista en Economía de la Salud y Gerente General para América Latina de Bio-farmacéutica Amryt, quien disertó sobre la Priorización y Sostenibilidad para Enfermedades Raras y Ultra-Raras enfatizando en criterios como los incentivos para el desarrollo de tecnologías para Enfermedades Huérfanas y el costo para este desarrollo que es 4 veces menor que el empleado en el desarrollo de tecnologías para enfermedades más prevalentes; junto al **Dr. Juan Francisco Cabello**, Jefe del programa de especialización en neurología pediátrica de la Universidad de Valparaíso, Jefe del laboratorio de genética y enfermedades metabólicas – INTA de la Universidad de Chile, quien destacó entre otros temas, las leyes de drogas huérfanas en países desarrollados resaltando el plan francés que plantea la equidad en el acceso al diagnostico, al tratamiento y a la provisión de cuidado.

Esp. Consuelo Báez Higuera, Gerente en América Latina de Bio-farmacéutica Amryt.

Dr. Juan Francisco Cabello, Jefe del programa de especialización en neurología pediátrica de la Universidad de Valparaíso.

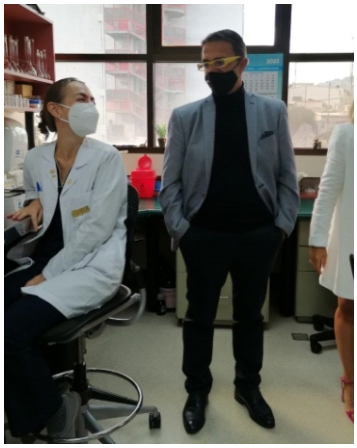
Para finalizar el primer día del Foro, estuvo la octava mesa llamada **Estudio de Necesidades Socio-Sanitarias de Personas y Familias con Enfermedades Raras - ENSERio LATAM**: Transformando los datos en herramientas y estrategias para impulsar políticas nacionales de EERR, donde se presentaron los resultados del Estudio ENSERio – Capítulo Argentina a cargo de **Luciana Escati**, Directora de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, FADEPOF quien enfatizó en la importancia de establecer mesas de dialogo con diferentes actores a fin de implementar políticas publicas para asegurar el acceso efectivo y con calidad a la salud de las personas con EERR; y del Estudio ENSERio – Capítulo Colombia por parte del **Dr. Fernando Suárez** del Instituto Roosevelt quien resaltó que si bien se han dado pasos importantes en el diagnóstico se necesita trabajar también en las fases de tratamiento y pronóstico para cambiar la historia de la enfermedad.

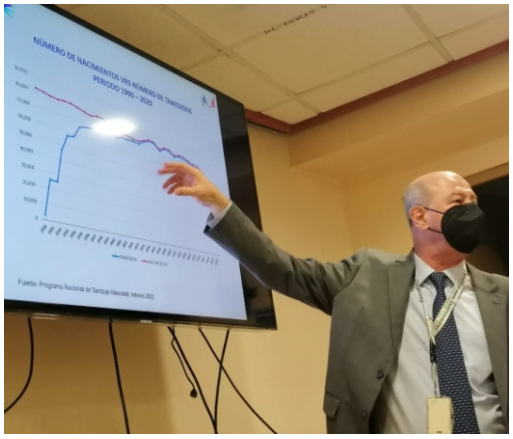
ALIBER trabaja para lograr una Definición Global de Enfermedad Rara en Latinoamérica.

VIERNES 10 DE FEBRERO DE 2023

Costa Rica es el país de Latinoamérica que incluye a través del Hospital Nacional de Niños, más Enfermedades Raras en las pruebas de cribado neonatal (29 extensibles a 52)

Una comitiva conformada por **Juan Carrión,** Presidente de ALIBER, **Jesús Navarro,** Vicepresidente de la Alianza, **Yessenia Moreira** en representación de La Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange y los **Representantes Ministeriales** invitados al Foro de Alto Nivel, visitaron en una comitiva especial el **Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Luis Sáenz Herrera,** donde les enseñaron los servicios de la institución en un recorrido guiado y les expusieron su cartera de servicios.





En estos días de trabajo, ALIBER instó a todos los representantes participantes en el evento a reforzar su compromiso para avanzar hacia el fortalecimiento de los sistemas de salud para las Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y de Baja Prevalencia.

La Caja Costarricense de Seguro Social, el Ministerio de Salud, el Hospital Nacional de Niños y el Movimiento Asociativo de Costa Rica trabajan juntos para poner en funcionamiento un registro de pacientes con Enfermedades Raras en el país.

De igual manera la comitiva de tuvo la oportunidad de visitar las instalaciones de **la Caja Costarricense de Seguridad Social** donde después de extender un mensaje de la **Dra**. **Carolina Darias**, Ministra de España, tuvieron la oportunidad de conocer cuales son las estrategias que ha tiene diseñadas dicha entidad, en pro de favorecer la atención de la población con Enfermedades Raras en el país, un espacio de intercambio donde los asistentes conocieron un poco más acerca del sistema de salud costarricense.

El Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de se despidió con la mesa llamada **Consideraciones sobre el Estado del Arte de las Enfermedades Raras en Centroamérica y El Caribe: El Camino por recorrer hacia la implementación de la Resolución de la ONU,** la cual fue moderada por **Juan Carrión Tudela**, Presidente de ALIBER y consistió en el afinamiento de los puntos del documento de consenso iniciado en la jornada anterior, por parte de los **Representantes de Ministerios de Salud** y los Líderes del Movimiento Asociativo presentes en el evento.

Así mismo, al finalizar la jornada, **Juan Carrión** condujo un Intercambio de Experiencias por parte de los ponentes y el público asistente al Foro y con éstas se construyeron conjuntamente las conclusiones del X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras – ALIBER con lo que tuvo lugar la clausura del evento.

Conforme a lo anterior y para finalizar con broche de oro el Encuentro, con la retroalimentación de los participantes del Foro se nutrió el documento de consenso con el que se pretende que las diferentes administraciones y los tomadores de decisión, tengan una aproximación más precisa a la realidad de las **42 millones de personas** que conviven con una Enfermedad Rara en Latinoamérica.

Como conclusión de los 2 días de intenso trabajo del evento, el documento de consenso servirá de ruta para abordar de manera integral la atención del colectivo que convive con una Enfermedad Rara en la región.

Una vez finalizado el documento con los aportes realizados, se les remitió a los **Representantes Ministeriales** para que puedan analizarlo junto con los respectivos **responsables políticos de cada país** y hagan aportes al mismo, con el objetivo de mejorarlo y nutrirlo para poder definir una hoja de ruta clara con el fin de **implementar políticas públicas** que generen un marco de **protección al colectivo de Enfermedades Raras en los diferentes países latinoamericanos.**

ALIBER.ORG
#SOMOSALIBER

A continuación compartimos el Primer Documento de Consenso impulsado por la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER, en el Marco del Foro de Alto Nivel - X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras

PRIMER DOCUMENTO DE CONSENSO EN EL MARCO DEL FORO DE ALTO NIVEL - X ENCUENTRO IBEROAMERICANO DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS Y POCO FRECUENTES

JUSTIFICACIÓN Y ANTECEDENTES

En el mundo, se estima que alrededor de 42 millones de personas de la región latinoamericana padecen algún tipo de las 6.172 enfermedades raras que existen en el mundo, pero solo el 5% de ellas ha podido acceder a tratamiento médico y aunque existen muchos Estados que han logrado significativos avances en el diagnóstico y el tratamiento oportuno de las enfermedades, este sigue siendo un reto de salud pública para la mayoría de países, pues sus sistemas de salud no cuentan con el conocimiento y los recursos necesarios para poder proveer servicios de calidad, diagnóstico oportuno y acceso en equidad a los medicamentos que las personas necesitan.

En este sentido la ONU ha abordado el tema sobre los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara, poco frecuente o de baja prevalencia en la resolución de diciembre de 2021, la cual reconoce las inequidades y desafíos que enfrentan las personas que las padecen. La Resolución llama a Estados Miembros para fortalecer los sistemas de salud, a fin de brindar acceso universal y atender las necesidades complejas de los pacientes y sus familias. Entendiendo las diferentes complejidades de la población y los sistemas de atención de cada Estado.

Es por ello, que la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER, que agremia más de 600 organizaciones en 19 países en Iberoamérica, en el marco del X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes llevado a cabo en la ciudad de San José de Costa Rica; contando con la presencia de 21 países entre los cuales se encuentran Costa Rica -país anfitrión- Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Ecuador, España, Guatemala, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, República Dominicana, Uruguay y Venezuela, que forman parte de esta red, y que esta vez incluye a Canadá, El Salvador y Estados Unidos; insta a todos sus representantes que han participado de este evento a que en señal de compromiso para avanzar hacia el fortalecimiento de los Sistemas de Salud para Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y de Baja Prevalencia, aceptemos ser parte de la firma simbólica de este consenso que pone de relieve una serie de objetivos necesarios para definir, en las distintas áreas abordadas en el presente documento: diagnóstico, asistencia sanitaria, acceso a tratamientos y conocimiento, investigación e innovación. En cada una de estas áreas se incluyen propuestas comunes para alcanzar dichos objetivos.

1. **Generar una Definición Global de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes**: Debido a que en este foro ha salido de manifiesto que no existe un acuerdo en cuanto a la definición mundial adoptada de enfermedades raras, pues en varios países se las identifica como enfermedades de baja prevalencia.

   Compromiso:
   Generar una definición global para identificar a las Enfermedades Raras en toda la región.

2. **Diagnóstico Oportuno:** Actualmente el tiempo para conseguir un diagnóstico en la región es en promedio de 8 años. Los objetivos del Consorcio Internacional de Investigación del IRDIC, han señalado la necesidad de tener un diagnóstico precoz de Enfermedades Raras

de menos de un año, lo que ayudaría a las personas que padecen alguna de estas enfermedades y a sus familias a sobrellevar de mejor manera la enfermedad. Actualmente existe inequidad en el tamizaje por cada país.

Este retraso en el diagnóstico está directamente relacionado con el grado de insatisfacción general con la atención sanitaria, y provoca graves consecuencias sobre los pacientes, destacando el agravamiento de la enfermedad y la posibilidad de no recibir ningún apoyo ni tratamiento.

***Compromisos**:*

- Trabajar para que se incremente el número de las Enfermedades Raras a las cuales se les hace el tamizaje neonatal e incluir en las pruebas de cribado.
- Mejorar el acceso al conocimiento de las Enfermedades Raras de los profesionales de la salud incluyendo médicos y profesionales de enfermería, para puedan asistir a las formaciones como parte de sus actividades laborales.
- Facilitar el acceso a los programas de formación continua e información a estos profesionales, en materia de protocolos de atención, señales de alerta, recursos disponibles y comunicación con el paciente a nivel local, regional y nacional.
- Promover, de acuerdo con la realidad de cada país, un mapa de asistencia para pacientes de Enfermedades Raras a nivel regional y nacional.
- Incorporar de manera regular en el sistema de la red de salud, información sobre señales de alarma en Enfermedades Raras y alertas sobre el historial clínico, en toda la cadena de atención de salud en cada país.
- Revisar los criterios de atención primaria en toda la red sanitaria que propendan a mejorar los tiempos de atención y reduzca las gestiones administrativas.
- Crear un sistema de interconsulta virtual para posibles casos de Enfermedades Raras, disponible en todos los servicios sanitarios a nivel nacional, acorde a la realidad de cada país.
- Mejorar el acceso a métodos de diagnóstico oportunos y disponibles en el momento.
- Identificar expertos en cada país de la región que tengan conocimiento y especialización en la atención de pacientes del colectivo de Enfermedades Raras para que puedan compartir sus saberes en jornadas de capacitación presencial o virtual con otros profesionales de países de la región.
- Establecer un Comité Multidisciplinar de expertos que incluya médicos, trabajadores sociales, representantes de pacientes, representantes de sistemas de salud, autoridades sanitarias locales, regionales y nacionales, colectivos asociativos, academia y pacientes.
- Lograr obtener cooperación internacional que tenga la capacidad de orientar a otros países en el manejo de pruebas.

3. **Formación de Profesionales:** Actualmente existe una gran deficiencia de conocimiento y experiencia por parte de los profesionales de la salud para el manejo de las Enfermedades Raras, lo que dificulta un diagnóstico apropiado y por ende un tratamiento oportuno y adecuado para cada enfermedad.

Compromisos:

- Impulsar la creación de carreras para el estudio de Enfermedades Raras con especialidad en medicina genética, en todas las instituciones educativas de tercer y cuarto nivel, de los países miembros.
- Implantar la medicina genética como especialidad médica, tomando como referencia aquellas iniciativas y prácticas en otros países que han demostrado repercutir positivamente en la asistencia a los pacientes.
- Generar iniciativas para programas de becas estudiantiles en postgrados y así incentivar el estudio de las Enfermedades Raras.
- Formar a los profesionales sanitarios sensibilizados y especializados en Enfermedades Raras, con énfasis en técnicas de diagnóstico por patologías autorizadas.
- Generar herramientas que posibiliten el intercambio de conocimiento e información entre los Expertos y los Centros de Referencia.
- Trabajar para lograr una mayor eficiencia en los procesos de derivación para el diagnóstico.
- Trabajar en el establecimiento de Centros de Referencia consolidados y conectados entre si, que compartan información de manera oportuna.
- Generar conocimiento por parte de los involucrados (representantes de pacientes, pacientes y sus familias), para poder capacitar a la ciudadanía sobre las Enfermedades Raras.
- Lograr el compromiso de las asociaciones de genistas clínicos existentes en la región, para que a través de capacitaciones virtuales den soporte a médicos de otros países.
- Crear una plataforma única de registro de historias clínicas virtuales en la que se puedan realizar interconsultas para posibles casos de Enfermedades Raras, que se encuentre disponible en todos los sistemas de salud y aporten en la generación de estadísticas.
- Preparar de manera adecuada a los profesionales para que realicen el registro de las Enfermedades Raras.
- Generar incentivos para que el personal sanitario realice investigación.
- Promover investigación sobre incidencia y prevalencia para la efectiva toma de decisiones.
- Realizar evaluación de tecnología diferencial con la participación de todos los involucrados para que se adapte a todos los países de la región.
- Promover la elaboración de protocolos de práctica clínica en los sistemas de salud con el apoyo de profesionales expertos en Enfermedades Raras.
- Incluir en los planes de estudio de todas las especialidades médicas, formación específica en comunicación con el paciente y su entorno.
- Crear una plataforma estatal de formación en línea acreditada y continua en Enfermedades raras, con contenido gestionado a través del área de salud y en colaboración directa con las asociaciones de pacientes.
- Asegurar la participación de representantes de asociaciones de pacientes y de sociedades médicas y científicas relevantes en la elaboración de las Guías de Práctica Clínica del Sistema Nacional de Salud.

- Propiciar la formación de redes de información e intercambio de conocimiento a nivel regional.
- Promover a ALIBER como un interlocutor e intermediario para la transferencia de información y conocimiento entre los países de la región.
- Establecer líneas de Cooperación Internacional para elaborar guías de implementación regional.

4. **Garantizar el acceso en equidad a los tratamientos**: Al momento solo el 5% de los pacientes de Enfermedades Raras tiene acceso a un medicamento que mejore su calidad de vida.

- Uno de cada cinco pacientes asegura no disponer de tratamiento adecuado.
- Casi un tercio aseguran no tener acceso o tener acceso con dificultades a los medicamentos.
- El acceso a tratamientos y cuidados es insuficiente y sin continuidad.

Compromisos:

- Diseñar iniciativas para la generación de recursos suficientes para el correcto diagnóstico.
- Promover el acceso a tratamientos eficaces, sostenibles y en condiciones de equidad para todos los pacientes de Enfermedades Raras.
- Promover las condiciones necesarias de acceso a tratamientos, cuidados y tecnologías, generando políticas en los diferentes países que incluyan a los pacientes que tienen necesidades especiales.
- Generar proyectos de fondos cohesionados y procesos de compensación.
- Gestionar iniciativas de marco regulatorio favorable a la inversión privada y establecer quienes deberán estar involucrados para el desarrollo de alternativas de incentivos y financiamiento de los tratamientos y cuidados.
- Promover marcos regulatorios de evaluación de tecnologías innovadoras sanitarias y medicamentos, basados en la evidencia científica.
- Crear un grupo de expertos que permita analizar el acceso a los medicamentos de forma planificada, entre países que tengan conocimiento acerca de estos tratamientos.
- Solicitar la implementación de protocolos regionales con evidencia científica, según la regulación de cada país, que incluya el apoyo de la cooperación internacional y de los laboratorios a nivel regional para abaratar los costos de adquisición de los medicamentos.
- Generar alternativas de financiamiento sostenible que se ajusten a la realidad de cada uno de los países miembro.
- Proponer iniciativas de negociación conjunta de precios para compras a nivel regional.
- Proponer modelos de compra unificada en todos los países de la región, con el fin de abaratar costos.
- Incentivar la asesoría técnica de países con buenas experiencias para trazar una hoja de ruta para la compra de medicamentos.

- Generar un fondo de cohesión por país que permita generar la sostenibilidad de cada uno de los países miembros.
- Lograr la pronta disponibilidad de las terapias más adecuadas para cada paciente, tras su aprobación.
- Crear una oficina de apoyo a las asociaciones de pacientes con Enfermedades Raras, que brinde orientación sobre trámites administrativos y fuentes de financiación.
- Incentivar la creación de un fondo de atención básica, generar información relevante para su consolidación y desarrollo de su labor de acompañamiento de los pacientes.
- Lograr que cada país tenga un registro que incluya todas las Enfermedades Raras para poder generar un fondo específico.
- Mejorar el acceso a la investigación a través de la retribución al aporte del conocimiento.
- Transparentar las políticas de precios para el manejo de costos en los medicamentos para Enfermedades Raras por parte de las empresas farmacéuticas en la región.
- Implementar mecanismos de flexibilización en los aspectos de propiedad intelectual.
- Proponer alternativas de financiamiento para la investigación a través de inversión pública.

5. **Garantizar la atención integral:** Las Enfermedades Raras no solo afectan al paciente, sino a toda su familia, quienes también requieren acompañamiento permanente, pues el paciente se enfrenta a necesidades sanitarias, sociales, educativas y laborales.

Compromisos:

- Coordinar un trabajo conjunto entre Gobierno, Movimiento Asociativo y Tomadores de Decisión, para promover políticas públicas en cada uno de los países, que permita desarrollar proyectos de ley y reglamentos que den cobertura a los pacientes en cada una de líneas estratégicas que respondan a las necesidades del paciente y su familia.
- Propender por que los pacientes estén acompañados en las distintas fases del proceso asistencial.
- Incentivar planes de atención integral para los pacientes.
- Propiciar un trabajo conjunto con organismos internacionales como la Comisión Interamericana de Derechos Humanos, para garantizar que velen por la protección de los derechos de los pacientes.
- Generar programas de acompañamiento a las familias de aquellos pacientes que no han podido acceder a los tratamientos, que incluyan protocolos clínicos, psicológicos, sociales y de educación.
- Crear espacios colaborativos para el desarrollo de Centros de Referencia que posibiliten la atención médico-científica.

6. **Sensibilizar sobre las Enfermedades raras, promover una vida más sana y la prevención de enfermedades:**

Compromiso:

- Capacitar y comprometer a los estudiantes de medicina, ejecutivos de la salud y médicos de atención primaria, para participar en un programa de estudio de Enfermedades Raras.
- Desarrollar programas de salud pública a nivel regional para comprender las necesidades insatisfechas de los pacientes de Enfermedades Raras.
- Difundir los datos existentes sobre Enfermedades Raras para fomentar más investigaciones y ubicarlas como prioridad de salud pública en cada uno de los países, a través de leyes y compromisos con autoridades locales y nacionales.
- Involucrar activamente a las comunidades locales de pacientes para que participen en todos los niveles del sistema de salud, en su propia atención y desarrollo de servicios.
- Comprometer a las autoridades para que utilicen los recursos en el respaldo de las actividades locales de promoción y difusión de campañas informativas, educativas y comunicacionales a nivel local y nacional.
- Desarrollar campañas de salud, educación y compromiso con expertos en Enfermedades Raras y defensores de pacientes, para aumentar la conciencia pública sobre las enfermedades desde una edad temprana, incluso a través, de líderes comunitarios, medios locales y grupos de pacientes, involucrando los países de la región.

Mejorar la atención de las Enfermedades Raras requiere un esfuerzo compartido y multidisciplinar. Sin duda el reto al que nos enfrentamos es complejo y amplio, por lo que es imprescindible el consenso y el diálogo entre todos los actores implicados.

El propósito de este documento es mejorar las condiciones de los pacientes de la región y una vez más ubicaremos a los pacientes como el centro de la conversación con una visión multisectorial que le permita alcanzar mejores condiciones sin importar donde se encuentren. Resulta imperativa la búsqueda de legislación que no solo proteja los derechos sanitarios, sino que consiga tener definiciones claras que precedan a planes integrales para el abordaje de estas patologías en cada país.

En San José de Costa Rica, a los 10 días del mes de febrero de 2023.

Juan Carión Tudela
Presidente de ALIBER

Regina Próspero
Vicepresidente Brasil

Jesús Navarro
Vicepresidente México

Luz Victoria Salazar
Vicepresidente Colombia

Fidela Mirón
Tesorera España

Myriam Estivill
Vocal Chile

Clarivel Castillo
Vocal Guatemala

Erika Otero
Vocal Panamá

Yessenia Moreira
Vocal Costa Rica

Adherentes al consenso:

- Dra. Andrea Álvarez, Diputada Costa Rica
- Dr. César Gamboa, Director de Servicios de Salud – Ministerio de Salud de Costa Rica
- Dra. Carolina Darias, Ministra de Sanidad de España
- Dra. Olga Arguedas, Directora del Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Sáenz Herrera
- Lic. Vivían Leal, Federación Ongs Pacientes Costa Rica
- Dra. Natalia Messina, Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio Ministerio de Sanidad Argentina
- Dra. Andrea Guerrero, Oficina de Drogas de Alto Costo, División de Planificación Sanitaria, Subsecretaría de Salud de Chile
- Dr. Aquiles Rodrigo Henríquez – Coordinador General de Sostenibilidad del Sistema y Recursos Ecuador
- Dra. Jennifer Annaité Aguirre Morales – Programa Nacional de Salud Reproductiva Ministerio de Salud Pública Guatemala
- Diputada Leticia Zepeda Martínez – México
- Dr. Johnny Cuevas, Coordinador de Enfermedades Raras, Poco Frecuentes y Huérfanas Panamá
- Dra. Karen Elizabeth Díaz – Jefe Gabinete del Viceministerio de Rectoría y Vigilancia de la Salud – Paraguay
- Dra. Yocastia De Jesús - Directora General del Viceministerio de Salud Colectiva de República Dominicana
- Dr. Gustavo Gaye - Asesor del Ministerio de Salud y Subsecretario de Uruguay

El **Foro de Alto Nivel en Enfermedades Raras**, celebrado en **San José de Costa Rica** en el Marco del **X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes** por parte de la **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras - ALIBER**, contó con personas de 21 países entre los cuales se encuentran Costa Rica -país anfitrión- Argentina, Bolivia, Brasil, Canadá, Chile, Colombia, Ecuador, El Salvador, España, Estados Unidos, Guatemala, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, República Dominicana, Uruguay y Venezuela.

Fueron dos días de trabajo donde la Alianza trabajó por lograr un consenso que pusiera de relieve una serie de objetivos necesarios para definir aspectos clave sobre el abordaje de las Enfermedades Raras en las distintas áreas abordadas durante el Foro, tales como **diagnóstico temprano, asistencia sanitaria, acceso a tratamientos y conocimiento, investigación e innovación.**

ALIBER es una organización que agremia **más de 600 organizaciones** a través de **49 asociados** que representan a **17 países de Iberoamérica** y que tiene como lema: **Trabajar todos juntos y con compromiso, para lograr una mejor atención para las personas y familias con Enfermedades Raras.**

Dos días para compartir experiencias, aprender, enseñar, replicar, potenciar conocimientos, convivir, estrechar lazos de amistad...

AGRADECIMIENTOS

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras – ALIBER agradece el apoyo de los patrocinadores y colaboradores del Foro de Alto Nivel – X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras, colaboración que permitió alcanzar los estándares de calidad que tuvo el evento, el cual sin duda redundará en que los asistentes se lleven un compromiso con el colectivo de EERR en la región y se tracen estrategias para cualificar la investigación, el diagnóstico, el acceso a los medicamentos huérfanos, la educación y humanización, de los servicios, a partir de esta acción de formación y divulgación.

En este orden de ideas ALIBER resalta el patrocinio de **La Secretaría General Iberoamericana, Aecid, Rare Diseases International, Pfizer, Amryt Pharmaceutical, Horizon Therapeutics, Sanofi, Takeda, Alexion, PTC Therapeutics, Roche, Bridgebio, Ultragenyx y Stendhal Pharma,** así como la colaboración del **Ministerio de Sanidad de España, la Diputada Andrea Álvarez, la Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange Costa Rica, La Federación Costarricense de Enfermedades Raras, la Federación ONGs Pacientes, la Universidad de Costa Rica, el Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Luis Sáenz Herrera y Latin America Patients Academy,** pues gracias a su contribución se logró que el Foro de Alto nivel haya sido una realidad.

Más Información sobre ALIBER:

www.aliber.org

@infoaliber

@inforaliber

@inforaliber

CONOZCA LA FAMILIA