

Estudio ENSERio Centroamérica



**Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras**

**Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las
Personas con Enfermedades Raras en Centroamérica y El Caribe**



**Facultad
de Salud**



**Secretaría General
Iberoamericana**
Secretaría-General
Ibero-Americana

sanofi

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras - ALIBER.

Estudio ENSERio Centroamérica. - 1ª edición.

Totana, Murcia - España. 2024.

Libro digital, PDF Archivo Digital: descarga y online.

ISBN 978-84-09-59323-1



Los contenidos de esta obra están registrados bajo [licencias CC](#)

© Imagen de tapa: ALIBER

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) es la entidad que desarrolló, organizó y tiene la propiedad del Estudio **ENSERio Centroamérica**.

El Estudio **ENSERio Centroamérica** recibió financiación de la Secretaría General Iberoamericana - SEGIB, la Agencia Española de Cooperación para el Desarrollo - AECID y Sanofi; así como también recibió colaboración de forma voluntaria de entidades como la Secretaría de Salud de la Alcaldía de Santiago de Cali, la Facultad de Salud de la Universidad del Valle y el Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras - CIACER de la Universidad ICESI.

La responsabilidad de la publicación del Estudio **ENSERio Centroamérica** ha sido amparada en el Convenio de colaboración entre ALIBER y los autores, firmado el 25 de julio de 2023.

Esta colaboración se establece mediante el apoyo en la explotación del análisis y la interpretación de los datos obtenidos procedentes de la población centroamericana a través del cuestionario diseñado para tal finalidad desde ALIBER.

La interpretación y análisis de los datos del Estudio **ENSERio Centroamérica** estuvo a cargo de la Mg. Solanyi Mosquera, Referente y Gestora Social para Enfermedades Huérfanas de la Secretaría de Salud Pública de la Alcaldía de Santiago de Cali, el Dr. Julián Ramírez-Cheyne, Profesor de la Universidad del Valle, la Dra. Eidieth Yulieth Gomez Pineda, Investigadora del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras - CIACER de la Universidad ICESI, la Mg. Diana Marcela Ortíz Quiroga, Investigadora del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras - CIACER de la Universidad ICESI y el Dr. Harry Pachajoa, Director del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras - CIACER de la Universidad ICESI; con la colaboración del Equipo Técnico de ALIBER, todos ad honorem.

AGRADECIMIENTOS

La publicación del Estudio **ENSERio Centroamérica** no habría sido posible si no fuera por el gran trabajo ad honorem del Equipo Investigador conformado por:

Mg. Solanyi Mosquera Castillo, Comunicadora Social y Técnica Área de la Salud, Magister en Enfermedades Raras de la Universidad de Valencia - España, Referente y Gestora Social para Enfermedades Huérfanas de la Secretaría de Salud Pública del Distrito Especial de Santiago de Cali.

Dr. Julián Ramírez-Cheyne, MD., MSc. en Ciencias Biomédicas, MSc. en Enfermedades Raras, MSc. en Ensayos Clínicos, PhD. en Genética Médica, Profesor de la Universidad del Valle y Vicepresidente de la Asociación Colombiana de Genética Humana.

Dra. Eidith Yulieth Gómez Pineda, MD., Magistrante de Biotecnología de la Universidad ICESI, Asistente de Investigación del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras - CIACER de la Universidad ICESI.

Mg. Diana Marcela Ortíz Quiroga, Terapeuta Ocupacional, Magister en Intervención Psicosocial, Asistente de Investigación del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Huérfanas - CIACER de la Universidad ICESI.

Dr. Harry Pachajoa, MD., PhD., Genetista Clínico y del Laboratorio de Secuenciación de Nueva Generación de la Fundación Clínica Valle del Lili, Director del Centro de Investigación en Anomalías Congénitas y Enfermedades Huérfanas - CIACER de la Universidad ICESI y del Laboratorio de Medicina Genómica de la Universidad ICESI.

T.S. Juan Carrión Tudela, Presidente y Fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes - ALIBER, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras - FEDER y su Fundación, Presidente y Fundador de la Asociación de Enfermedades Raras y otros Trastornos Graves del Desarrollo - D'Genes, Fundador y Vicepresidente de la Asociación Española de Lipodistrofias - AELIP, Impulsor del Centro Celia Carrión para la atención de las EERR, Promotor y partícipe de políticas socio sanitarias en EERR, Organizador del Congreso Nacional de EERR, Miembro del Comité Organizador del Congreso Internacional de EERR y Medicamentos Huérfanos, Autor y coautor de textos científicos en el área social y sanitaria, Docente de Universidades Españolas. Papá de una niña diagnosticada de una Enfermedad Rara: Síndrome Berardinelli Subtipo 2, Lipodistrofia infrecuente su Princesita Celia.

T.S. Alicia María Males Henao. Directora de ALIBER, Profesional en Trabajo Social con énfasis en Orientación Familiar y especialización en Liderazgo y Gestión; experiencia en brindar acompañamiento a pacientes y familias durante los procesos de adaptación al diagnóstico y tratamiento de patologías crónicas y huérfanas en Colombia, desarrollo de procesos de orientación psico-social con familias de pacientes hospitalizados en unidades de cuidado intensivo neonatal, pediátrico, hospitalización general y pediatría en la Fundación Clínica Valle del Lili, amplia experticia en dirección de ONG de alcance internacional dedicada a fortalecer acciones de educación, empoderamiento para el manejo y tratamiento enfermedades de baja prevalencia. La gestión realizada permitió la participación de la entidad a su cargo como miembro fundador de ALIBER.

Autores:

Juan Carrión Tudela
Alicia María Males Henao
Solanyi Mosquera
Dr. Julián Ramírez Cheyne
Dra. Eidith Yulieth Gómez Pineda
Diana Marcela Ortiz Quiroga
Dr. Harry Pachajoa

Diagramación y diseño: Ximena Narváez Rojas

Agradecimientos a los colaboradores:

Dr. Enrique Pastor Seller	* México - Jesús Navarro Torres -
Universidad de Murcia (España)	Vicepresidente
Dra. Angélica de Sena	* Colombia - Luz Victoria Salazar -
Universidad de Buenos Aires y	Vicepresidente
Universidad de la Matanza (Argentina)	* Brasil - Regina Próspero -
Dr. Eduardo Jorge Lopes da Silva	Vicepresidente
Universidad de Paraíba (Brasil)	* Ecuador - Eliecer Quispe Fray -
Dra. Raquel Sáez González	Vicepresidente
Universidad de Zulia	* Perú - Karla Ruíz de Castilla -
Dra. Raima Rujano Roque	Secretaría
Universidad del Zulia	* España - Fide Mirón Torrente -
Dra. Gloria Pino Ramírez	Tesorera
Universidad de Zulia (Venezuela)	* Chile - Myriam Pérez Estivill -
Alba Ancochea	Vocal
FEDER, EURORDIS, RDI (España)	* Paraguay - Deolinda Acosta de Martinez -
Lda. Estrella Guerrero, ALIBER	Vocal
Dr. Manuel Posada de la Paz	* Argentina - María Marta Bertone -
Instituto de Investigación de	Vocal
Enfermedades Raras (IIER), Instituto	* Costa Rica - Yessenia Moreira Barboza -
de Salud Carlos III	Vocal
Antonio Bañón Hernández	* Guatemala - Clarivel Castillo Barrientos -
Universidad de Almería	Vocal
Observatorio Interinstitucional de	* Panamá - Erika Otero - Vocal
Enfermedades Huérfanas	* Uruguay - Andrea Falero - Vocal
de Colombia - ENHU	
Dr. Sergio Alejandro Mejía	
Instituto Roosevelt Colombia	
Dr. Fernando Suarez Obando	
Instituto Roosevelt Colombia	
Patricia Arias, FEDER	
Elvira Martínez, FEDER	
Gríselda Rodríguez Ruiz	
Trabajadora Social (México)	
	* María Delfina Tay - Guatemala

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

ISBN: 978-84-09-59323-1

ÍNDICE

Índice	4
Prólogo	5
Introducción	6
CAPÍTULO 1: ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO CENTROAMERICANO	9
Definición de Enfermedades Raras	9
Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes - ALIBER	11
El Movimiento Asociativo y Marco Normativo de las Enfermedades Raras en Centroamérica	12
Belice	13
Costa Rica	15
Cuba	17
El Salvador	18
Guatemala	19
Honduras	21
Nicaragua	22
Panamá	23
Puerto Rico	25
República Dominicana	28
CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA	31
Objetivos	31
Objetivos principales	31
Objetivos específicos	31
Técnicas de investigación	32
CAPÍTULO 3: ANÁLISIS DE LOS DATOS	35
Perfil General de la Muestra	35
Caracterización Sociodemográfica de la Muestra	38
Diagnóstico	42
Impacto de la Enfermedad Rara en los Ámbitos Socio-familiar, laboral y psico-emocional	49
Costos asociados a la enfermedad rara	58
CAPÍTULO 4: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES	63
Recomendaciones	66
Limitaciones	69
Bibliografía	69

Cuando se habla de personas que padecen Enfermedades Raras (ER) se hace referencia a aquellas que conviven con patologías poco frecuentes, dado que afectan a 1 persona por cada 2.000 habitantes; conforman un colectivo de 47 millones de personas en Iberoamérica quienes se han agremiado para acceder a su derecho a la salud, pues en su mayoría tienen dificultad no sólo para lograr el diagnóstico y tratamiento de su enfermedad, sino que también encuentran barreras para garantizar su derecho al trabajo y para suplir otras necesidades sociales fundamentales.

Después de conocer los hallazgos sobre la situación del colectivo de ER en Iberoamérica, la Alianza de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes -ALIBER-, una red que agremia más de 600 organizaciones de pacientes en 16 países de Iberoamérica, en unión con la Secretaría General Iberoamericana -SEGIB-, la Agencia Española de Cooperación Internacional para el desarrollo -AECID-, el Centro de Investigaciones en Anomalías Congénitas y Enfermedades Raras -CIACER-, la Alcaldía de Cali y la Universidad del Valle, realizan el Estudio sobre la situación de necesidades socio sanitarias de las personas con Enfermedades Raras en Centroamérica y El Caribe, ante la necesidad de un estudio regional, que hiciera lecturas de aquellas diferencias significativas en términos de tamaño de economía, historia política, composición étnica e identidad cultural, condiciones que impactan significativamente el contexto de las personas con Enfermedades Raras.

Los resultados describen la realidad que viven los pacientes, incluyendo el alcance y legitimidad del derecho a la salud registrado en las políticas públicas emitidas en los países de la región. De manera específica, 438 personas de 15 países compartieron sus datos sociodemográficos, información sobre su enfermedad y el impacto que esta ha generado en actividades cotidianas, en el entorno familiar, educativo, comunitario y laboral, así como los costos de bolsillo que han asumido. Los investigadores analizan la información y dejan importantes recomendaciones para avanzar en un trabajo colaborativo que permita desarrollar estrategias, planes y políticas para responder apropiadamente a las necesidades encontradas.

Es realmente un valioso aporte académico y sienta las bases para el intercambio, la gestión del conocimiento y el fortalecimiento de las organizaciones científicas, sociales y estatales interesadas en construir un mundo más inclusivo y justo para las personas con Enfermedades Raras, sus familias y cuidadores.

Doris Stella Tejada Puentes
PhD Salud Pública
Subsecretaria de Salud
Cali-Colombia

INTRODUCCIÓN

El Estudio sobre la Situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras (Estudio ENSERio) fue realizado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y publicado por primera vez en España en 2009, dando a conocer una aproximación fidedigna sobre la situación de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. Se trató de un estudio innovador en este campo que arrojó resultados nuevos, marcando una ruta al identificar datos primarios sobre aspectos como acceso al diagnóstico, tratamiento, calidad de la atención sanitaria, uso de medicamentos, prestación de servicios, acceso a recursos, educación, formación, empleo, costos asociados a la enfermedad, además de la percepción subjetiva sobre la situación por parte de las personas con Enfermedades Raras (ER), entre otros. El estudio permitió conocer mediante fuentes primarias, la realidad del colectivo en España desde una perspectiva real basada en la visión de los pacientes y sus familias, aportando una mirada inmersa en la situación.

Esta visión, que no se centra solo en las dimensiones sanitaria y biomédica sino, además, en los entornos laboral, educativo, económico y psicosocial de las personas que viven con enfermedades de baja prevalencia, le dio una riqueza inconmensurable al estudio, pues habla sobre todas las áreas de la vida que se afectan cuando se vive con una enfermedad de baja prevalencia.

El estudio ENSERio 2009 resaltó varios problemas urgentes de la población, destacando el retraso del diagnóstico y la dificultad para el acceso al tratamiento, permitiendo de esta manera establecer los lineamientos necesarios para responder a las necesidades del colectivo. En los siguientes años, FEDER, en colaboración con otras entidades, trabajó para atender a la población de la mejor forma posible, representando sus derechos y defendiendo su voz. Entre sus acciones se destacan la participación en la elaboración de la Estrategia Nacional de ER, la colaboración en la creación del Registro REER, varios planes e iniciativas autonómicas, así como la expansión y la consolidación del movimiento asociativo de personas con ER a nivel nacional e internacional.

Tras varios años de trabajo para atender de la mejor manera posible las necesidades sociosanitarias de personas con ER en España identificadas en el primer estudio ENSERio, en 2009, se planteó la necesidad de actualizar la información recogida en este para analizar los cambios producidos durante el tiempo transcurrido. Así, en el periodo de 2016 a 2017 se llevó a cabo el segundo estudio ENSERio en España, que comprendió los mismos objetivos y la aproximación metodológica, aunque duplicó la muestra anterior, llegando a 1500 personas que participaron en la actualización del estudio previo.

De igual manera, sistematizó la información sobre la situación sociosanitaria de personas con ER en España, dando a conocer también las iniciativas públicas y las estrategias existentes sobre las ER en el territorio español.

Ambos estudios ENSERio en España permitieron un avance en estrategias asociadas con políticas públicas del país respecto a las ER y la creación de un marco normativo cada vez más tendiente a responder a las necesidades del colectivo.

A través de los últimos años, el trabajo en red de FEDER se ha extendido, llegando a colaboraciones transcontinentales. En octubre de 2013 se constituyó la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes (ALIBER), una red conformada por más de 600 organizaciones de pacientes con ER de 17 países de Iberoamérica. ALIBER visibiliza las enfermedades poco frecuentes y representa a las personas con ER en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. De igual manera, crea espacios de colaboración para compartir conocimientos y buenas prácticas en las áreas sociosanitaria, educativa y laboral.

Dando respuesta a esta misión, y tomando como ejemplo los estudios ENSERio realizados previamente en España, ALIBER dio inicio en el año 2018 al Estudio de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias en Latinoamérica, el estudio ENSERio LATAM, que buscaba extrapolar la experiencia de este modelo de estudio en tierras latinoamericanas. A partir del estudio ENSERio LATAM se logró por primera vez conocer la realidad latinoamericana, las necesidades de las personas con ER y sus familias, la fortaleza del movimiento asociativo en algunos países frente a la falta de apoyo y organización de los pacientes y las familias de otros países para visibilizar sus problemáticas particulares.

El estudio ENSERio LATAM fue lanzado en marzo de 2022 en Panamá, en el marco de la conmemoración del Día Mundial de las Enfermedades Raras de ese año. En el estudio ENSERio LATAM se encontraron importantes hallazgos, entre los que cabe mencionar los siguientes: 65% de personas con ER encuestadas en América Latina sufrieron un retraso en el diagnóstico; el tiempo medio para conseguir un diagnóstico fue de 8 años; dos terceras partes de los participantes de este estudio notaron un impacto alto en la salud y la vida diaria debido a la ER; las personas que sufrieron una demora del diagnóstico de 4 años o más son las que notaron el nivel del impacto más alto en sus vidas; más de una tercera parte de los encuestados indicó haber sufrido un agravamiento de la enfermedad, y un porcentaje similar señaló no haber recibido apoyo y/o tratamiento; las mujeres resultaron más perjudicadas; un porcentaje importante de los participantes señaló

haberse sentido infeliz o deprimido casi siempre o frecuentemente, así como no poder sobreponerse a sus problemas casi siempre o frecuentemente; las mujeres presentaron peores índices de bienestar psico-emocional en comparación con los hombres; más de una tercera parte de los encuestados indicó que la Seguridad Social no cubre ninguno de los productos que la persona con ER necesita; los costos asociados con los tratamientos se consideraron como altos o muy altos en el 94% de los casos de las personas encuestadas, y se destinaron fundamentalmente a adquirir medicamentos y otros productos sanitarios, al tratamiento médico/atención sanitaria, y transporte.

A partir de los hallazgos del estudio ENSERio LATAM relacionados con la situación del colectivo de ER surgió la necesidad de realizar un estudio focalizado en la región de Centroamérica y el Caribe, y en enero de 2022 se inició el diseño del cuestionario, su testeo y el diseño de la campaña de difusión; posteriormente, a lo largo del año, abordaron la distribución de los cuestionarios, el impulso a las organizaciones asociadas a ALIBER para captar la información, la recepción de cuestionarios, la identificación de la muestra, y la codificación y la tabulación de resultados.

El presente estudio se estructura en cuatro capítulos. El primero de ellos condensa 9 información sobre las ER en el contexto centroamericano, definiendo en primer lugar las ER, la alianza Iberoamericana de ER, el movimiento asociativo y el marco normativo en cada país, que dan cuenta de la situación de las ER de la región.

El segundo capítulo describe la metodología, especificando los principales objetivos del estudio ENSERio Centroamérica, que plantean caracterizar las necesidades sociales y sanitarias de personas con ER de Centroamérica y el Caribe, fomentar la promoción de políticas sociales y planes específicos en ER, conocer la perspectiva de las personas con alguna ER o sus familiares y/o cuidadores más cercanos en los diferentes países de Centroamérica, e identificar las necesidades de los pacientes con ER o sus familiares y/o cuidadores en Centroamérica, de modo que sirvan como insumo para la elaboración de propuestas de políticas públicas dirigidas a mejorar su calidad de vida.

El tercer capítulo presenta el análisis de los datos, con una muestra generada por 15 países, para un total de 438 encuestas. La encuesta incluyó las siguientes dimensiones: el consentimiento informado, los datos sociodemográficos, información sobre la ER, el impacto de la ER en la vida de la persona, los costos asociados a la ER y una pregunta abierta de cierre.

Finalmente, el cuarto capítulo concentra las conclusiones y recomendaciones generadas a partir de los datos y la lectura del contexto centroamericano.

CAPÍTULO 1: ENFERMEDADES RARAS EN EL CONTEXTO CENTROAMERICANO

Uno de los principales objetivos del estudio ENSERio Centroamérica fue medir el impacto que producen las ER en la vida de las personas y sus familias con el diagnóstico, con el ánimo de identificar si las necesidades de este colectivo son resueltas o no por las entidades proveedoras de sus servicios de salud en cada uno de los países objetivo de la muestra, así como si se legitiman los derechos de esta población a través de las políticas públicas de los países de la región de Centroamérica y el Caribe.

Definición de Enfermedades Raras

Las ER, o Enfermedades Poco Frecuentes, son aquellas de muy baja prevalencia, poco conocidas e investigadas y, por lo tanto, difícilmente identificadas, requiriendo años e incluso décadas para su diagnóstico.

La baja prevalencia de las enfermedades poco frecuentes redundando en gran desconocimiento en el área biomédica, lo que lleva a diagnósticos tardíos o incluso equivocados. Esto tiene un impacto altamente negativo en la calidad de vida de este colectivo, afectando no solamente su estado de bienestar emocional y psicosocial sino, además, su economía, su educación y su inclusión laboral. En este orden de ideas, un diagnóstico temprano se convierte en un aspecto clave para asegurar el bienestar en todas las esferas de las personas con ER y sus familias. Esto va en consonancia con las conclusiones de varios autores que aseguran que las ER deben ser abordadas desde una perspectiva interdisciplinaria, que se enfoque en el área biomédica para reducir la morbilidad, la mortalidad prematura y el grado de discapacidad que se producen, y también en el área psicosocial, que implique el cómo se puede mejorar la calidad de vida de las personas que conviven con una ER, teniendo en cuenta los diferentes ámbitos que inciden en esta, es decir, la educación, el trabajo y la participación, entre otros (Posada et al., 2016).

Aproximadamente 80% de las ER son de etiología genética, y el 20% restante tiene diversas etiologías que incluyen el componente ambiental. Las ER afectan a personas de todas las edades, aunque se observan frecuencias más elevadas en los extremos de la vida, y suelen afectar varios órganos y sistemas, provocando en muchos casos discapacidad múltiple, alta dependencia y reducción de la esperanza de vida (Posada et al., 2008; Posada, Alonso y Bermejo, 2016).

El 1 de diciembre de 1999 fue aprobado en la Unión Europea el primer Plan de Acción Comunitaria sobre las ER, según el cual la cifra de prevalencia de estas enfermedades se sitúa por debajo de 5 casos por cada 10.000 personas (Posada et al., 2016). Cabe resaltar que, a pesar de la definición establecida por el mencionado Plan de Acción, existen algunos países europeos que siguen utilizando sus propios criterios a nivel nacional como, por ejemplo, Gran Bretaña y Suecia.

Sin embargo, esta relativa homogeneidad en los criterios definitorios de ER se observa exclusivamente en la Unión Europea; al día de hoy no existe una definición universal de ER, por lo que cada país usa parámetros propios para determinar si una enfermedad se considera o no parte de este grupo.

Nguengang Wakap et al. (2020) hicieron un análisis de las enfermedades incluidas en Orphanet con prevalencia puntual definida en esta base de datos (5.304), encontrando que al utilizar la definición europea de 5 por 10.000, y excluyendo cánceres raros, enfermedades infecciosas e intoxicaciones, la prevalencia poblacional de las ER en su conjunto es del 3,5% al 5,9%, lo que equivale a entre 263 y 446 millones de personas con ER en todo el mundo. En este mismo trabajo, los autores realizaron una búsqueda de las prevalencias definitorias de ER en distintos países.

Esta falta de homogeneidad también se observa en Centroamérica y el Caribe, donde se presenta variabilidad en la definición y en las prevalencias de ER, incluso existiendo algunos países sin definición de ER. En la tabla 1.1 se observan las prevalencias definitorias de ER en países centroamericanos, y en la tabla 1.1b las de otros países del mundo

Tabla 1.1a: Prevalencia de ER en países centroamericanos.

País	Prevalencia (por 10.000)
Belice	-
Costa Rica	5
Cuba	5
El Salvador	-
Guatemala	5
Honduras	-
Nicaragua	-
Panamá	5
Puerto Rico	6
República Dominicana	-

Tabla 1.1b: Prevalencia de ER en distintos países del mundo.

País	Prevalencia (por 10.000)
Corea	0.5
Australia	1
Taiwán	1
Japón	4
Unión Europea	5
China	7,6
Estados Unidos	8

Fuente: Nguengang Wakap et al. (2020). Modificada

Esta diversidad en la definición de ER, a nivel internacional, complejiza no solamente el asegurar de manera más igualitaria los servicios sociosanitarios sino, además, la posibilidad de realizar estudios comparativos internacionales.

Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes - ALIBER

Como se mencionó anteriormente, ALIBER es una red que agrupa más de 600 organizaciones de pacientes con ER, presente en 16 países de Iberoamérica¹, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las ER y representar a las personas que conviven con ellas en Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales. De esta manera, ALIBER permite un espacio de colaboración conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

Orientada por los valores de compromiso, solidaridad, inclusión, responsabilidad, calidad y equidad, ALIBER busca ser un organismo referente que integre las diferentes asociaciones de pacientes con ER de Iberoamérica, promoviendo los derechos de las personas con ER y sus familias. Esta Alianza cuenta con representación de Argentina, Bolivia, Brasil, Chile, Colombia, Costa Rica, Ecuador, España, Guatemala, México, Nicaragua, Panamá, Paraguay, Perú, Portugal, Uruguay y República Dominicana.

Entre los proyectos y los servicios que ofrece ALIBER se cuenta el Servicio de Información y Orientación (SIO ALIBER). Este recurso está a disposición de cualquier persona con una ER, sus familias, personas sin diagnóstico, profesionales del sector clínico, social, educativo o de investigación, la industria farmacéutica, asociaciones de pacientes y agentes políticos. El servicio cuenta con un equipo interdisciplinario compuesto por profesionales del área psicosocial, entre otros, que orientan por medio de sus conocimientos el abordaje de las problemáticas que plantean las solicitudes de la población que lo consulta.

De igual manera, ALIBER caracterizó por primera vez el Movimiento Asociativo de las ER en Iberoamérica, y entre sus hallazgos este estudio describió las organizaciones de pacientes con ER en la región, lo que implica una línea de base sobre la cual trabajar en acciones dirigidas a fortalecer el colectivo en beneficio de las personas con ER.

El asociacionismo de las ER en Iberoamérica puede definirse como un movimiento joven, conformado por organizaciones lideradas principalmente por mujeres con ER o familiares de personas con ER, caracterizado por amplia presencia en redes sociales, y que, pese a la escasez de fuentes de financiación que limitan la prestación de servicios y la contratación de personal, proporcionan información

¹ Tomado de: <https://aliber.org/web/quienes-somos/>

y orientación sobre Enfermedades Poco Frecuentes a quien los solicite.

Los líderes del movimiento asociativo son conscientes de la importancia de trabajar en red, por lo que se unen y trabajan con organizaciones de segundo nivel que posibilitan realizar acciones de representación ante gobiernos y tomadores de decisión, promoviendo acuerdos que apunten a lograr la inclusión de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes, la incidencia en Políticas Públicas, y el desarrollo de marcos normativos que protejan los derechos de este colectivo.

El presente estudio ENSERio Centroamérica, lanzado en 2023, constituye un proyecto de gran importancia para ALIBER, que busca identificar la realidad de las personas que viven con ER y sus familias en Centroamérica para que las estrategias, los planes y las políticas que se desarrollen en el futuro para atender sus necesidades respondan de la forma más apropiada a estas.

El Movimiento Asociativo y Marco Normativo de las Enfermedades Raras en Centroamérica

Actualmente, y con base en los principales hallazgos identificados, se encuentra que a nivel general en Centroamérica y el Caribe, aunque hay aproximaciones importantes de algunos países respecto a la conformación de un movimiento asociativo sólido, como en el caso de Costa Rica, Panamá y Puerto Rico, se desconoce cuál es la prevalencia real de las ER.

Para visibilizar la existencia de las ER y apoyar a los pacientes de una manera integral, médicos de Centroamérica conformaron la Red de Expertos en Enfermedades Raras (REER), quienes resaltan que las ER afectan a los pacientes de muchas formas, y su diagnóstico oportuno y el tratamiento adecuado implican un gran reto. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), las ER afectan al 7% de la población mundial. Esto en el caso de Centroamérica y el Caribe se traduce en que cerca de 5.600.000 habitantes conviven con una ER.

Centroamérica enfrenta retos aún más complejos que el resto de países a nivel mundial en relación con estas enfermedades debido al alto retraso en el diagnóstico, la gran escasez de información, la poca conciencia social, las limitadas investigaciones biomédicas y sociales, la falta de políticas públicas y la escasa cobertura en salud. Todo esto complejiza aún más la situación, a lo que se suman la extrema pobreza, el limitado acceso a internet, y las marcadas brechas socioeconómicas que se viven en muchos de estos países con mayor intensidad que en otros países más desarrollados.

En la región existe el Parlamento Latinoamericano y Caribeño, que desde 2017 lanzó el proyecto de Ley Modelo, por el cual se reglamenta la atención en salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes. El objeto de esta ley es promover el cuidado integral de la salud de las personas con estas enfermedades. Teniendo en cuenta la baja prevalencia, y en algunos casos su

elevado costo de atención, se requiere que los países de la región implementen mecanismos de atención en salud mediante modelos especializados con el fin de mejorar la calidad de vida de los afectados y sus familias en América Latina y el Caribe (Art. 2). Esta ley considera aquellas enfermedades con prevalencia igual o inferior a 1 en 2000 casos, incluyendo tanto las ER como las ultra huérfanas.

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

Respecto al Tamizaje Neonatal, que constituye una herramienta importante para la detección de ER, hay que decir que existe en todos los países de Centroamérica. Cuba fue el país que marcó la pauta en la realización del tamizaje en la región, y actualmente se destaca Costa Rica por la búsqueda sistemática de 29 enfermedades.

Con relación a las Regulaciones sobre Medicamentos Huérfanos, a excepción de El Salvador y República Dominicana en los países de la región se identifican regulaciones, algunas de índole administrativa. Estos procesos se han logrado gracias a una larga lucha de la sociedad civil, representada en las asociaciones de pacientes, quienes demuestran a través de sus iniciativas la necesidad de que estas leyes se aprueben, se reglamenten, se les otorgue presupuesto y se cumplan a cabalidad.

El impulso al desarrollo del movimiento asociativo de ER en Centroamérica ha tomado fuerza en los últimos años, siendo los casos más preponderantes los de Costa Rica, Panamá y Puerto Rico, los cuales han avanzado de manera significativa en cuanto a la normatividad relacionada con las ER. Sin embargo, también hay países de la región que no cuentan con normatividad, como Honduras, Belice y Cuba.

A continuación, se describe el panorama general de las ER en cada país.

Belice

Definición y registro de pacientes

No existe definición de ER, Huérfanas o Poco Frecuentes para Belice.

Marco Normativo

En este país no se registra una normativa sobre las ER, pues por tener amplias extensiones selváticas ha enfocado sus esfuerzos de salubridad pública en enfermedades infectocontagiosas prevalentes como el Cólera, la Malaria, el Dengue², VIH/SIDA, Tuberculosis, Meningitis meningocócica, Sarampión y COVID-19, entre otras. En aras de atender las necesidades de su población, el país ha celebrado diversos acuerdos colaborativos como el acuerdo de cooperación celebrado entre los Ministerios de Salud de Cuba y Belice, el cual tiene como propósito ampliar la cooperación médica cubana, que está presente en ese territorio desde 1990.

En 2011 se ratificó en Belice la convención sobre los derechos de las personas con discapacidad.

La salud está a cargo del Ministerio de salud (MOH), como regulador y responsable de dar seguimiento a las políticas; el NHI (Seguro Nacional de Salud) se asume como comprador de servicio médico, y las entidades de la red del sector público y privado como proveedores de la atención médica.

Desde 2017 existe una instrucción estatutaria (N° 54 de 2017) que habla de la regulación de los medicamentos huérfanos.

Movimiento Asociativo

No se encuentra información de asociaciones de pacientes.

Tamizaje Neonatal

El Ministerio de Salud de Belice cuenta con una guía de práctica clínica neonatal de 2018 a 2021, en la cual se menciona el cribado neonatal para hipotiroidismo, fenilcetonuria, galactosemia, hemoglobinopatías, fibrosis quística, así como trastornos asociados con aminoácidos, ácidos grasos y ácidos orgánicos.

Centros de expertos

No existe reporte de centros de expertos. Sin embargo, algunos reportes mencionan ocho hospitales, localizados uno en cada distrito, y en el Cayo y la Ciudad de Belice, que cuentan con dos hospitales en cada uno.

Fortalezas

No aplica.

Debilidades

Reconocer las ER como una necesidad en los programas de salud pública, para el diseño de políticas públicas, de manera que se permita la identificación de los pacientes con ER y, complementariamente, suplir las necesidades en los diferentes aspectos de sus vidas. Se plantea la necesidad de formar redes de asociaciones de pacientes.

² Tomado de: <https://scielosp.org/article/rpsp/1999.v6n6/440-443/es/>

Costa Rica

Definicion y registro de pacientes

Una ER en este país se considera de muy baja incidencia, lo que conlleva que sea muy poco conocida y, por lo tanto, la investigación, el diagnóstico y el tratamiento sean desafíos para los sistemas de salud y la sociedad. Se habla de una prevalencia de 5 personas por cada 10.000 habitantes, y se calcula que unas 350.000 personas padecen alguna ER en Costa Rica, la mayoría sin diagnóstico definido; pero al no existir un Registro Nacional de ER no se conoce con exactitud el número de casos por diagnóstico.

Marco normativo

La atención socio-sanitaria para las ER se realiza a través de la Caja Costarricense de Seguro Social (CCSS). Sin embargo, por el elevado costo de los tratamientos tarda mucho tiempo en brindar un apoyo eficaz. En el año 2022 se presentó el Proyecto de Ley \Prevención y Atención Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Raras., bajo el Expediente 23.257.

Movimiento asociativo

Desde los años 90 del siglo pasado existen organizaciones asociativas que luchan por mejorar este aspecto; sin embargo, ha sido un arduo proceso y no existe un ente regulador que unifique estos esfuerzos.

La Red Nacional de Enfermedades Raras de Costa Rica es una entidad muy limitada en cuanto a recursos y, en consecuencia, presenta un panorama de grandes retos para brindar apoyos inmediatos. Desde la sociedad civil se llevan a cabo campañas que pretenden generar conciencia mediante proyectos en los que participan farmacéuticas y organizaciones como ANASOVI (Asociación nacional venciendo los obstáculos de la vida), ER Costa Rica, e Hipertensión Pulmonar.

En febrero del presente año se llevó a cabo el Foro de Alto nivel - X Encuentro Iberoamericano de Enfermedades Raras ALIBER, con la colaboración de importantes entidades de Costa Rica como la Fundación Nuestro Mundo Cornelia de Lange, la Asociación pro-niños con enfermedades progresivas (APRONEP-ER), la Alianza Costarricense de enfermedades Raras, la Federación ONGs pacientes Costa Rica, la Universidad de Costa Rica y el Hospital Nacional de Niños Dr. Carlos Saenz Herrera. Las mesas temáticas del foro estuvieron enmarcadas en los avances regionales en el ámbito de las ER, 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 los desafíos en el abordaje integral de las ER, las buenas prácticas en incidencia política, el Estudio de Necesidades Socio-Sanitarias de Personas y Familias con ER - ENSERio LATAM, y las Consideraciones sobre el Estado de las ER en Centroamérica y El Caribe.

Tamizaje Neonatal

En el Hospital Nacional de Niños se buscan sistemáticamente 29 enfermedades por medio del programa nacional de tamizaje. Se calcula que este Hospital detecta entre 70 y 90 casos cada año. Las enfermedades objeto de tamizaje neonatal en Costa Rica son: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, galactosemia, fenilcetonuria, jarabe de arce, acidemias orgánicas (acidemia isovalérica, acidemia propiónica, acidemia metilmalónica, deficiencia de hidrometilglutaril CoA liasa, acidemia gutática tipo I, deficiencia de b-ketotiolasa, deficiencia múltiple de carboxilasas), defectos de la betaoxidación de ácidos grasos (deficiencia de deshidrogenasa de acil CoA de cadena corta, deficiencia de deshidrogenasa de acil CoA de cadena media, deficiencia de deshidrogenasa de acil CoA de cadena muy larga, deficiencia múltiple de deshidrogenasas, deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II) , citrulinemia, argininemia, tirosinemia, homocistinuria, Hemoglobina S, Hemoglobina C, talasemias, fibrosis quística. (<https://tamizaje.asta.cr/profesionales.html>)

Centros de expertos

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

Fortalezas

Existe control sobre el tamizaje neonatal y análisis genéticos proporcionados por instituciones públicas como la Caja Costarricense de Seguridad Social (CCSS), el Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA), y el Hospital Nacional de Niños.

Debilidades

En cuanto a tratamiento y visibilización de ER en Costa Rica existe un gran vacío que afecta considerablemente a las familias, las cuales se sienten desamparadas por el sistema, pues al ser los diagnósticos poco conocidos entre los especialistas, y al ser tan escasa su cantidad, no se proporciona información de calidad respecto a los mismos. Sumado a lo anterior, se evidencia una problemática que se agrava cada vez más cuando los adolescentes dejan el servicio de pediatría, pues los demás hospitales estatales no cuentan con las mismas características de servicio que el Hospital Nacional de Niños, lo cual obliga a que los pacientes asistan a servicios privados para resolver sus necesidades y, en consecuencia, deban invertir mucho dinero en sus diagnósticos y tratamientos, procesos poco sostenibles para la mayoría de las personas.

En este país aún prevalece el diagnóstico establecido por fenotipo y no por análisis genético, desventaja significativa en comparación con los análisis médicos de otros países; esto propicia que existan casos de personas que pasan años y hasta décadas sin recibir un diagnóstico acertado, a pesar de contar con especialistas calificados.

Aunque se ha incrementado la investigación, falta fortalecer aún más este aspecto. Entre las instituciones que sobresalen en temas investigativos se encuentran la Universidad de Costa Rica (UCR), el Instituto Tecnológico de Costa Rica (TEC) y el Instituto Costarricense de Investigación y Enseñanza en Nutrición y Salud (INCIENSA).

Uno de los mayores retos de Costa Rica es la unificación de información sobre diagnósticos, así como el fortalecimiento de las organizaciones que representan a los pacientes con ER, ya que a pesar de haber una red nacional esta no incluye todos los movimientos asociativos. De igual manera, se hace necesario establecer programas de tratamiento en los centros de salud para abordar de manera integral cada enfermedad.

Cuba

Definición y registro de pacientes

En Cuba no se tiene registro sobre la prevalencia o incidencia de las ER. En Cienfuegos se realizan talleres a nivel nacional de enfermedades raras. Una de las afirmaciones presentada es que existe un caso por cada dos mil niños, por cada ER. Sin embargo, no existe una definición a nivel nacional.

Marco Normativo

No se encuentra información relacionada con las ER en el MINSAP (Ministerio de Salud Pública en Cuba).

Movimiento Asociativo

La sociedad civil encuentra serias dificultades al momento de tratar de agremiarse, por la tramitología existente para poder formalizar las iniciativas de asociación de las personas y las familias. A nivel de la academia existe la Sociedad Cubana de Genética Humana.

Tamizaje Neonatal

Cuba es el país que inició los procesos de tamizaje neonatal en la región, marcando la pauta en cuanto a la realización de este importante proceso para el diagnóstico de ER. Las enfermedades que se detectan son el hipotiroidismo congénito, la fenilcetonuria, la hiperplasia adrenal congénita, la deficiencia de Biotinidasa, la Galactosemia y adicionalmente las cardiopatías congénitas.

Fortalezas

Existen algunas enfermedades que son reconocidas por el sistema de salud; tal es el caso de patologías como Pericarditis tuberculosa, Meningoencefalitis por criptococo, enfermedad de Gaucher, síndromes de Ateinan y síndrome de Marfan, entre otros, que figuran dentro de los casos de Enfermedades Huérfanas reportadas en el país.

Con la iniciativa de conocer más sobre este tipo de enfermedades el país realiza talleres nacionales para abordar el tema.

Se proyecta crear un equipo multidisciplinario para abordar el diagnóstico, el tratamiento y el seguimiento de esas patologías en el territorio, pues en la actualidad se realiza de forma individual en cada servicio.

Debilidades

No se cuenta con un registro de enfermedades raras. No existe una red de pacientes para las personas con ER en Cuba.

El Salvador

Definición y registro de pacientes

No se cuenta con información de la definición, ni registros de pacientes con ER.

Marco Normativo

Del ministerio de Salud, del Gobierno del Salvador, del Instituto Salvadoreño del Seguro Social (ISSS) y del Instituto Nacional de Salud del Salvador no se encuentra información relacionada con ER.

Movimiento asociativo

Entre las asociaciones de pacientes se encuentra la Asociación Salvadoreña de Pacientes con Enfermedades de Depósito Lisosomal (ASPEDL), Enfermedades Raras de El Salvador y la Alianza Neonatal de El Salvador, que ha apoyado el programa de Tamizaje Neonatal para Hipotiroidismo congénito.

Tamizaje Neonatal

En el país se realiza tamizaje neonatal para hipotiroidismo congénito.

Centros de Expertos

No se encuentra información sobre centros de expertos para pacientes con ER.

Fortalezas

No se identifican fortalezas a resaltar.

Debilidades

Falta conformar organizaciones de pacientes para poder implementar una red de los mismos. Falta mayor compromiso por parte de las instituciones gubernamentales para el reconocimiento de las personas con ER, para que se les pueda brindar la cobertura sanitaria necesaria.

Guatemala

Definición y registro de pacientes

Dado que no existe un marco normativo que regule los aspectos relativos a las ER, no hay una definición establecida sobre lo que se considera una enfermedad poco frecuente en el país. Las organizaciones civiles han adoptado modelos internacionales y se define como ER una condición poco frecuente y de difícil diagnóstico. La atención se brinda por parte de profesionales que no son especialistas en el área, de modo que es en muchos casos resulta deficiente. En Guatemala no existen registros oficiales ni cifras exactas sobre el número de casos de padecimiento de enfermedades raras, ni hay establecido un programa oficial en el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social sobre ellos.

Marco Normativo

Durante el año 1997 se lanzó en Guatemala el decreto 90-97 del Congreso, que dicta el Código de Salud. Según el mismo, el Ministerio de Salud procurará la rehabilitación física y mental de las personas que presenten una disminución de sus capacidades físicas, intelectuales y mentales como consecuencia de afecciones invalidantes, congénitas o adquiridas. Sumado a ello, en el año 2013 se aprobó la iniciativa de Ley 4672, que busca mejorar las técnicas diagnósticas, la atención y el tratamiento de las personas con ER. Posteriormente, en el año 2020 se aprobó la Norma Técnica 76-2020 sobre los requisitos para la importación de Medicamentos Huérfanos y para garantizar la seguridad de quienes los usen.

Movimiento Asociativo

En este país existe un número importante de organizaciones, entre las que se encuentran la Fundación en pro de Niños con Trastornos del Crecimiento y Enfermedades Raras (PROCRECER); la Fundación Metamorfosis en pro de niños y jóvenes con Hemofilia (FUNDAMET); Rett Guatemala; la Asociación para todos; Obras Sociales del Santo Hermano Pedro en la Antigua Guatemala; Fundabien; la Fundación para el X-frágil; la Asociación de Distrofia Muscular; la Asociación para la enfermedad de Parkinson; el Hogar del niño minusválido "Hermano Pedro", Quetzaltenango; Paz y Bien, ONGD de Quetzaltepeque, Chiquimula; el Instituto para la investigación de las enfermedades genéticas y metabólicas humanas INVEGEM, entre otras, organizaciones sin fines de lucro que buscan promover la creación de

programas oficiales y gestionar apoyos para la divulgación de la existencia de ER. Cabe resaltar que la mayoría de estas asociaciones están enfocadas en el tratamiento de niños y adolescentes.

Tamizaje Neonatal

En Guatemala se desarrolló el programa de tamizaje neonatal para la detección de hipotiroidismo neonatal en 1991, bajo la supervisión de la Sección de Medicina Nuclear. Sin embargo, poco tiempo después dejó de operar. En agosto de 2005 se implementó de nuevo, esta vez bajo la supervisión del Laboratorio Clínico, ampliándolo a la detección de cuatro enfermedades congénitas: hipotiroidismo, hiperplasia adrenal, galactosemia y fenilcetonuria. En el año 2020 se fundó el Instituto de Investigaciones en Guatemala (INVEGEM), que a través de un convenio con el Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social (MSPAS) realiza tamizaje neonatal para las siguientes enfermedades: hipotiroidismo congénito, fibrosis quística, fenilcetonuria, galactosemia, hiperplasia adrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, deficiencia de glucosa 6 fosfato deshidrogenasa. Este tamizaje neonatal se puede realizar en la red de Hospitales Nacionales, y el INVEGEM se comprometió a tamizar a 21.000 recién nacidos durante el año 2023. Sin embargo, en Guatemala nacen anualmente 410.000 niños y únicamente se tamiza el 1.7% de ellos. El desafío consiste en tamizar al 100% de recién nacidos, como se hace en otros países de América Latina y del mundo.

Fortalezas

Como principal fortaleza en este país puede señalarse que hay un movimiento asociativo grande integrado a una red internacional, que tiene gran potencial para liderar avances en el campo de ER.

Debilidades

En Guatemala no se ha realizado un registro sobre ER. El Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social ha clasificado estas enfermedades como crónicas y no transmisibles; por lo tanto, no hay un dato específico sobre ellas. Algunos pacientes se han clasificado como personas con discapacidad. Cada organización maneja sus datos y sus registros. Existe un Centro de Epidemiología, pero no existen Centros de Expertos.

La mayor dificultad que se enfrenta en Guatemala es la carencia de médicos especializados en genética y de especialistas en las distintas patologías. Otra de las dificultades se presenta en relación con los médicos de cabecera, quienes no refieren al paciente a un especialista para su diagnóstico o estudio, según las necesidades de cada caso.

En la mayoría de los casos, las personas con ER compran los tratamientos según su capacidad económica y otros migran a diferentes países para obtener su atención en salud, pero gran parte de la población carece de la atención que requiere.

Entre los retos de Guatemala están la creación de un marco normativo que regule los aspectos relativos a la definición de ER, su diagnóstico y el tratamiento integral, así como la ampliación de la cobertura del tamizaje neonatal, además de la promoción para la creación de centros de referencia especializados que permitan brindar atención oportuna, e información sobre el diagnóstico y el tratamiento adecuado.

Honduras

Definición y registro de pacientes

Según las autoridades de salud, en Honduras se calcula que existen alrededor de 3000 personas con ER, resaltando que este tipo de patologías son en la mayoría de los casos crónicas y degenerativas, llegando a ser graves e invalidantes.

Marco Normativo

Durante el año 2015 se lanzó en Honduras el reglamento para el control sanitario de productos, servicios y establecimientos de interés sanitario, que incluyó los Medicamentos Huérfanos. En el año siguiente se estableció la Ley de Tamizaje Neonatal Obligatorio. En 2017 se estableció el Comunicado 012-ARSA-2017, de la Agencia de Regulación Sanitaria sobre la donación de medicamentos y otros productos sanitarios, entre ellos los Medicamentos Huérfanos.

Movimiento Asociativo

Existen la Red Hondureña de Asociaciones de Pacientes de Honduras (REHAP), una agrupación de la sociedad civil sin fines de lucro integrada por las siguientes asociaciones: Asociación Hondureña de Esclerosis Múltiple (ASOHEM), Fundación Esclerosis Múltiple Amor (FEMA), Asociación de Pacientes con Cáncer Fe y Esperanza (ASOPAFE), Asociación Hondureña de Pacientes con Enfermedades Reumáticas (ASHOPER), Unidos por el Lupus y Fibromialgia Honduras (UNILUFIH).

Adicionalmente existen otras asociaciones de pacientes reconocidas, como la Fundación Hondureña para la Salud Hepática (FUNHEPA), la Sociedad Hondureña de Hemofilia y la Asociación Hondureña de Pacientes con Hipertensión Pulmonar.

Tamizaje Neonatal

Desde el año 2018 el Tamizaje Neonatal se realiza en el Instituto Hondureño de Seguridad Social a nivel nacional dentro de los primeros tres (3) y el décimo (10) día. El Tamiz Neonatal incluye cinco enfermedades o patologías del metabolismo, entre ellas hipotiroidismo congénito, fenilcetonuria, galactosemia, fibrosis quística e hiperplasia suprarrenal congénita.

Fortalezas

En el país existen algunas iniciativas de agremiación promovidas por la sociedad civil, que consideran de suma importancia visibilizar los retos a los que se enfrentan los pacientes con estas enfermedades, instando a los actores involucrados a reconocer la problemática y a desarrollar acciones estratégicas en el marco del diagnóstico certero y el tratamiento en el momento oportuno.

Debilidades

Se carece de un registro de pacientes y se calcula que muchos afectados se encuentran sin diagnóstico a la fecha.

El plan de tamizaje neonatal no cubre la totalidad del país.

Nicaragua

Definición y registro de pacientes

En este país no existe prevalencia definitoria de ER. El sistema de salud de Nicaragua no tiene registros para ER.

Marco Normativo

No existe un marco normativo para ER. Hacia el año 2014 se creó la norma técnica NTON 19 008-11 sobre el registro sanitario de medicamentos, la cual incluye una definición de los mismos y autoriza la importación y la utilización de medicamentos sin registro sanitario.

Movimiento asociativo

Existe la Asociación Nicaragüense de Distrofia Muscular Allan Prado (ANIMAP), que apoya a personas con Distrofia Muscular de Duchenne.

Tamizaje Neonatal

Durante el año 2005 se inicia en Nicaragua el cribado neonatal para enfermedades como el hipotiroidismo congénito, llegando a cubrir 10 de las 17 provincias del país.

Centros de expertos

El sistema de salud de Nicaragua no tiene Centros de Expertos para ER.

Fortalezas

No aplica.

Debilidades

Existe una amplia lista de barreras respecto al diagnóstico, el tratamiento y la investigación sobre ER.

Panamá

Definición y registro de pacientes

En Panamá las ER, Poco Frecuentes y Huérfanas se definen como crónicamente debilitantes o graves, que amenazan y ponen en peligro la vida, que pueden ser de origen genético o de causas desconocidas, y que requieren terapia especializada y permanente, con una prevalencia menor de 1 por cada 2,000 personas. Se estima que la población afectada por ER en este país puede superar las 240 mil personas, aunque actualmente no se cuenta con un registro oficial.

Marco normativo

Panamá cuenta con la Ley 28 de 2014, específica para las ER, la cual garantiza la protección social a la población que padece estas enfermedades. En septiembre de 2021 se presentó el Anteproyecto de Ley 146, que modifica nueve de los artículos de la Ley 28. Esta ley garantiza el acceso a los servicios de salud, tratamiento y rehabilitación a las personas que han sido diagnosticadas, con el fin de que puedan beneficiarse de los diferentes planes, programas y estrategias de salud pública para mejorar su calidad y sus expectativas de vida.

Posteriormente, la Ley 345 de 2022 modificó algunos artículos más de la ley 28 en favor del colectivo de personas con ER, Poco Frecuentes y Huérfanas, cuya aprobación, reglamentación y asignación de presupuesto se logró gracias a la lucha de las asociaciones de pacientes.

A pesar de la existencia de dicha ley, las personas con ER y sus familias han manifestado que todavía se sienten limitadas en cuanto al acceso a los tratamientos de salud, principalmente por la falta de un diagnóstico oportuno, educación sobre el tema y sobre los derechos laborales de las personas con ER y sus familiares, y también debido a la estigmatización ocasionada por falta de conocimiento entre la comunidad sobre este tipo de enfermedades, aspectos que constituyen algunos de los principales retos del país en materia de ER de cara al futuro.

Actualmente, las ER, Poco Frecuentes y Huérfanas forman parte de las 11 secciones del Departamento de Salud y Atención Integral a la Población, de la Dirección General de Salud Pública; sin embargo, no se han logrado formalizar la confección de la norma de atención ni la comunicación efectiva entre el coordinador del Programa con el cuerpo de asesores y la comisión intersectorial, como se estipula en la Ley 28.

La Ley 28 garantiza la Protección Social de las personas con ER, Huérfanas y Poco Frecuentes. Sin embargo, el listado de beneficiarios se recibe por parte de la Caja de Seguro Social, y el número de pacientes registrados actualmente es 235, que se estima muy pequeño porque no se cuenta con un censo real dirigido a esta población. En el momento, las ER no son objeto de vigilancia en salud pública, por lo que la población está sub-registrada en otros programas de atención. Por el momento, los datos solo son captados por el servicio de registros médicos o por alguna situación especial que el cuerpo de asesores emita hacia el programa de ER del MINSA.

Movimiento Asociativo

El país cuenta con la Fundación en ayuda a niños de bajos recursos con ER de origen genético (aYOUNG Panamá). Su labor se concentra en varias provincias, donde brinda ayuda especializada, rápida y efectiva a situaciones que lo requieren. También trabaja en temas relativos a comunidad, crecimiento personal, discapacidad, emprendimiento, juventud, mujer, niñez, salud, tecnología y vivienda.

Tamizaje Neonatal

El programa nacional de tamizaje neonatal de Panamá se inició en 2007, incluyendo las siguiente seis enfermedades: Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Deficiencia de G6PD, Galactosemia y Hemoglobinopatías. La Ley 329 de 2022 estableció, además, la obligatoriedad de tamizar cardiopatías congénitas, alteraciones auditivas y alteraciones visuales³.

Centros de expertos

Con relación a los Centros de Expertos, Panamá cuenta con un cuerpo de asesores del Ministerio de Salud y la Caja de Seguro Social, los cuales fueron designados en la pasada gestión por las autoridades del momento; en la actualidad ese equipo no ha sido cambiado y está conformado por un Genetista Pediatra del MINSA y uno de la Caja de Seguro Social, además de un Nefrólogo Internista de la CSS, un Nefrólogo Pediatra del MINSA, un Médico Fisiatra de la CSS y uno del MINSA.

Fortalezas

Un punto fuerte es que se cuenta con una ley que protege a quienes no tienen acceso a la atención, el diagnóstico y los medicamentos. En cuanto a medicamentos huérfanos, algunos hospitales del Ministerio de Salud han recibido donaciones por parte de laboratorios internacionales para que los pacientes puedan tener acceso a estos fármacos y a terapias de reemplazo

³Tomado de: <https://www.minsa.gob.pa/programa/programa-nacional-de-tamizaje-neonatal> y de <https://www.asamblea.gob.pa/noticias/la-nueva-ley-de-tamizajes-neonatal-permitira-deteccion-de-un-mayor-numero-de-patologias>

enzimático entre otros; por otro lado, la Caja de Seguro Social, al manejar su propia partida, tiene más facilidad para realizar compras de este tipo de medicamentos, aunque la pandemia afectó considerablemente esta gestión.

Debilidades

Entre los desafíos más significativos con respecto a ER en Panamá están: generar datos estadísticos sobre los pacientes diagnosticados con ER; ejecutar la ley que ya se tiene y lograr su adaptación eficaz en el país; conseguir fondos estatales dirigidos a la investigación y la detección temprana de estas enfermedades; posibilitar el acceso a la atención de ER a nivel local; incrementar el escaso número de Especialistas en Genética del país; regular los altos costos de las pruebas genéticas; finalmente, facilitar beneficios para contrarrestar la falta de recursos económicos de las personas con ER y sus familias para que, de esta manera, puedan hacerle frente a los costos de la atención y el tratamiento que las patologías requieren.

Actualmente el Ministerio de Salud no está realizando investigaciones relacionadas con este tipo de enfermedades puesto que no cuenta con un presupuesto para este fin; no obstante, algunas fundaciones realizan estudios descriptivos para conocer su universo en detalle.

Puerto Rico

Definición y registro de pacientes

En cuanto a la definición, acogiéndose a la Ley Federal de Drogas Huérfanas de 1983 y según organizaciones como la National Organization of Rare Disorders (NORD), en Puerto Rico las ER son aquellas que en cualquier momento afectan a no más de 200 mil individuos en Estados Unidos, lo que equivale a una prevalencia aproximada de uno 1 en 1.650 habitantes. La ley señala que dentro de esta categoría hay dolencias con todo tipo de etiología. No existe un registro oficial de pacientes con ER en Puerto Rico.

Marco Normativo

En este país la Ley 13 de 2021 designó el último día del mes de febrero de cada año como el "Día de Condiciones y Enfermedades Raras", con el propósito de crear conciencia sobre las mismas, promover la sensibilización y la educación a la ciudadanía sobre su existencia, y promover la integración de la población con ER.

Según la Ley mencionada, el Gobernador de Puerto Rico emitirá una proclama oficial alusiva al "Día de Condiciones y Enfermedades Raras", con al menos diez días de antelación al último día de febrero de cada año, la cual se enviará a los medios de comunicación para su divulgación.

El Secretario del Departamento de Salud, en coordinación con el Secretario del Departamento de Educación, el Secretario del Departamento de la Familia y el Procurador del Paciente, adoptarán las medidas que sean necesarias para la consecución de los objetivos de esta Ley y difundirán el significado de dicho día mediante la celebración de actividades especiales, haciendo público reconocimiento de una condición rara por año para que la comunidad en general cree conciencia, simpatice y reconozca a los afectados como miembros de la sociedad, asumiendo la responsabilidad del país para con ellos, y promoviendo la participación de la ciudadanía y de las entidades privadas en las actividades establecidas en ese día⁴.

El Rare Disease Legislative Advocates (RDLA, por sus siglas en inglés), del Gobierno de los Estados Unidos, indica que 93% de las siete mil enfermedades raras conocidas no cuentan con terapias aprobadas por la Administración de Drogas y Alimentos de los EU (FDA, por sus siglas en inglés). Dada a la pequeña población de cualquier ER individual, en la mayoría de los casos no son económicamente viables. Esfuerzos como el Orphan Product Clinical Trial Grants Program y el Natural History Grant Programs promueven el desarrollo de terapias para pacientes con enfermedades raras con el propósito de proveerlas a los pacientes para salvar vidas y disminuir costos de cuidado en salud de largo plazo.

La Comisionada Residente de Puerto Rico, Hon. Jennifer González, ha presentado una legislación favorable en favor de la comunidad de enfermedades raras, incluyendo HS 1379 y HS 1948. Sin embargo, la falta de un caucus comunitario, organizado y enfocado en la identificación de obstáculos y soluciones que fomenten la colaboración, la educación y la sensibilización entre médicos y pacientes, ha dificultado el apoyo legislativo local y federal para mejorar la calidad de vida de estos pacientes a través de una política pública y la educación a diferentes sectores como médicos, profesiones clínicas, pacientes, familias, cuidadores, industrias, científicos, organizaciones sin fines de lucro y comunidad general, entre otros.

Por lo anterior, el Senado ordenó a la Comisión de Salud del Senado de Puerto Rico, mediante la Resolución 13 de 2021, realizar una investigación sobre las Enfermedades Raras, estadísticas sobre necesidades de familias con discapacidad y enfermedades raras en la isla, accesibilidad sobre programas especiales para el cuidado y la atención médica para tratamientos efectivos, y solicitud de posibles fondos disponibles; además, investigar sobre el conocimiento en torno a trastornos raros por parte de la comunidad médica e investigadores en el campo de la salud, para la detección temprana y la prestación de servicios esenciales para la necesidad emergente de esta población. Así lo hizo la Comisión de Salud del Estado Libre Asociado de Puerto Rico, concluyendo que este Estado debe adoptar sistemas de vigilancia adicionales a los existentes, así como procesos que

⁴ Tomado de: <https://bvirtualogp.pr.gov/ogp/Bvirtual//leyesreferencia/PDF/13-2021.pdf>

identifiquen y controlen la propagación de enfermedades raras; realizar una inversión significativa en investigación para desarrollar metodologías de tratamiento para enfermedades raras; desarrollar una campaña de concienciación ciudadana para que la población esté familiarizada con la existencia de enfermedades raras, incluidos sus signos y síntomas, y la necesidad de acudir a controles médicos en caso de que aparezcan estos signos; desarrollar y/o promover educación continuada a profesionales de la salud para que conozcan la existencia y la prevalencia de enfermedades raras, incluidos los signos y síntomas, y la necesidad de acudir a controles médicos en caso de que aparezcan estos signos; establecer procesos específicos de cernimiento, identificación y realización de pruebas en unidades neonatales; ordenar la creación de programas gubernamentales dirigidos a la prestación de servicios a esta población; asignar recursos económicos al Departamento de Salud, el Recinto de Ciencias Médicas, el Instituto de Estadísticas de Puerto Rico, o alguna otra instrumentalidad gubernamental para investigar las enfermedades raras en Puerto Rico.

Movimiento Asociativo

En Puerto Rico se destaca la Fundación ELI, organización líder en proponer la investigación, la identificación, el diagnóstico y el tratamiento para el bienestar de sus vidas y sus familiares. Esta fundación reconoce que se debe abordar la ausencia de información que existe en la ciudadanía acerca de las enfermedades raras en Puerto Rico, Estados Unidos y el mundo. Dentro de sus propuestas planteadas a los legisladores, se incluyen: la educación sobre enfermedades raras, el reconocimiento de las necesidades únicas de la población, la formación de grupos de apoyo, la creación de sistema de vigilancia para la detección de enfermedades raras, la creación de un modelo de salud centrado en el paciente, el apoyo a la redistribución de fondos de los programas federales y/o la asignación de fondos para invertir en programas especiales para enfermedades raras, entre otras. Esta fundación fue clave para la emisión de la mencionada Resolución 13 del senado de 2021.

Tamizaje Neonatal

Si bien todos los estados de los Estados Unidos tienen programas de tamizaje neonatal, cada uno administra su propio programa. Esto significa que el tamizaje neonatal puede ser ligeramente distinto en cada Estado. Para el caso de Puerto Rico, el número total de enfermedades examinadas es 56: Aciduria 2-metil-3-hidroxi-butírica, 2-metilbutirilglicinuria, Aciduria 3-hidroxi-3-metilglutárica, Deficiencia de 3-metilcrotonil-CoA carboxilasa, Aciduria 3-metilglutacónica, Argininemia, Aciduria argininosuccínica, Hiperfenilalaninemia benigna, Deficiencia de beta-cetotiolasa, Defecto de bipterina en la biosíntesis de cofactores, Defecto de bipterina en la regeneración del cofactor, Deficiencia de biotinidasa, Deficiencia de carbamoil fosfato sintetasa I, Deficiencia de carnitina acilcarnitina

translocasa, Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa I, Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa tipo II, Defecto del transporte de carnitina, Citrulinemia tipo I, Citrulinemia tipo II, Hiperplasia suprarrenal congénita, Cardiopatía congénita crítica, Fibrosis quística, Encefalopatía etilmalónica, Galactosemia, Acidemia glutárica tipo I, Acidemia glutárica tipo II, Hemoglobinopatías, Deficiencia de holocarboxilasa sintasa, Homocistinuria, Hipermetioninemia, Isobutirilglicinuria, Acidemia isovalérica, Deficiencia de 3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena larga, Acidemia malónica, Enfermedad de la orina con jarabe de arce, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena media, Deficiencia de, L-3-hidroxiacil-CoA deshidrogenasa de cadena media/corta, Acidemia metilmalónica Formas CblA y CblB, Acidemia metilmalónica por deficiencia de mutasa, Acidemia metilmalónica con homocistinuria, Deficiencia de ornitina transcarbamilasa, Fenilcetonuria, Hipotiroidismo primario, Acidemia propiónica, Deficiencia de piruvato carboxilasa, S- ζ -talasemia, Enfermedad S-C, Inmunodeficiencia combinada grave, Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta, Anemia falciforme, Deficiencias de linfocitos relacionadas con células T, Deficiencia de proteínas trifuncionales, Tirosinemia I, Tirosinemia II, Tirosinemia, tipo III, y Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena muy larga.

Centros de expertos

No se encontró información sobre centros de expertos en Puerto Rico.

Fortalezas

El Departamento de Salud ha identificado estrategias y metodologías que debe adoptar para brindar atención de manera efectiva.

Debilidades

Puerto Rico está experimentando un gran inconveniente en el manejo de diferentes enfermedades. Las enfermedades raras, por ejemplo, han prevalecido y son una de las principales causas de aumento de la morbilidad y la mortalidad. Desafortunadamente, la población más grande no conoce los impactos de las enfermedades raras, una de las principales causas de daño permanente y muerte entre los pacientes.

República Dominicana

Definición y registro de pacientes

En este país una enfermedad se considera rara cuando afecta a un número reducido de personas respecto a la población en general; por ejemplo, un caso por cada 2.000 habitantes.

Marco Normativo

No existen un Marco Normativo estructurado sobre ER, ni un plan, ni estrategias nacionales que representen a los pacientes con este tipo de enfermedades en instancias gubernamentales. Cuando los afectados requieren cobertura en salud en sus respectivos casos, son cubiertos puntualmente por el Ministerio de Salud Pública.

Movimiento Asociativo

Existe la fundación FUERAN (Fundación Dominicana de enfermedades Raras Neurodegenerativas), que facilitan información y orientación a los afectados, así como a sus familiares, cuidadores y personal socio sanitario, sobre qué son las ER sin diagnóstico y neurodegenerativas.

Tamizaje Neonatal

En República Dominicana, durante el año 2015, el Decreto 380-15 crea el Programa Nacional de Tamizaje Neonatal y de Alto Costo. En el año 2020 se lanza la Resolución 000019 del Ministerio de Salud Pública que pone en vigencia los protocolos para la atención de diversos eventos clínicos, entre ellos seis Errores Innatos del Metabolismo, que son el Hipotiroidismo Congénito, Hiperfenilalaninemias, Galactosemias, Talasemias, Anemia Falciforme y el Déficit de Glucosa 6 Fosfato 6 Deshidrogenasa. En el año 2021 se lanza el proyecto de ley sobre ER presentado por la Alianza Dominicana de Asociaciones de Pacientes.

Fortalezas

No aplica.

Debilidades

No hay Registro de ER. Las asociaciones de pacientes han iniciado ejercicios de agrupación y clasificación conforme a las patologías identificadas a lo largo de búsquedas particulares. No existen centros de expertos establecidos.

El país no cuenta con los especialistas ni con los medios diagnósticos requeridos para dar cobertura a la población de pacientes con ER. Respecto al acceso a Medicamentos Huérfanos, actualmente no existe ningún tratamiento huérfano disponible con el que los pacientes puedan contar ni existen las vías de acceso definidas para conseguirlos.

Entre los retos futuros de República Dominicana se encuentra el fortalecer las nacientes asociaciones de pacientes para que brinden el acompañamiento que las personas necesitan ante las falencias de cobertura gubernamentales; igualmente, lograr que las personas tengan acceso a los medicamentos de alto costo, así como a consultas neurológicas y de las demás especialidades que no cubre el Sistema Nacional de Salud.

Sumado a lo anterior, se requiere que se incentiven la formación de médicos especialistas, la adecuación de laboratorios de pruebas genéticas para facilitar los diagnósticos, el fomento de planes de formación y educación enfocados en las ER, y la creación de programas de servicios sociales e integración social que beneficien a esta población tanto en el país como en la región.

Tabla 1.2: Tabla resumen de las características sociosanitarias por país alrededor de las ER.

País	Definición ER	Registro ER	Marco normativo	Movimiento asociativo	Tamizaje neonatal
Belice	NO	NO	NO	NO	SI
Costa Rica	SI	NO	PROYECTO DE DE LEY	SI	SI
Cuba	NO	NO	NO	NO	SI
El Salvador	NO	NO	NO	SI	SI
Guatemala	NO	NO	PROYECTO DE DE LEY	SI	SI
Honduras	NO	NO	NO TIENE LEYES ESPECIFICAS	SI	SI
Nicaragua	NO	NO	NO	SI	SI
Panamá	SI	NO	SI	SI	SI
Puerto Rico	SI	NO	NO TIENE LEYES ESPECIFICAS	SI	SI
República Dominicana	SI	NO	NO	SI	SI

CAPÍTULO 2: METODOLOGÍA

Objetivos

Objetivos principales:

- Caracterizar las necesidades sociales y sanitarias de personas con Enfermedades Raras de Centroamérica y el Caribe.
- Fomentar la promoción de políticas sociales y planes específicos en Enfermedades Raras.
- Conocer la perspectiva de las personas con alguna enfermedad rara, o de sus familiares y/o cuidadores más cercanos en los diferentes países de Centroamérica.
- Identificar las necesidades de los pacientes con enfermedad rara o sus familiares y/o cuidadores en Centroamérica, de modo que sirvan como insumo para la elaboración de propuestas de políticas públicas dirigidas a mejorar su calidad de vida.

Objetivos específicos:

- Identificar entidades de pacientes y grupos de pacientes relacionados con las Enfermedades Raras en los países de Centroamérica y Caribe.
- Promover el cuestionario de necesidades sociosanitarias de personas con enfermedades raras hasta conseguir la muestra deseada.
- Fomentar el asociacionismo formal en materia de Enfermedades Raras en los países de Centroamérica y Caribe.
- Generar redes de pacientes y sinergias entre entidades.
- Identificar los recursos específicos en materia sanitaria y social dentro de los diferentes países de Centroamérica susceptibles de prestar atención a las personas con Enfermedades Raras.
- Identificar las políticas públicas en materia sanitaria y social que otorgan derechos a las personas con Enfermedades Raras en Centroamérica y Caribe.
- Establecer hojas de ruta para los diferentes países para una atención sanitaria y social adecuadas y acordes a necesidades.

- Establecer un listado de profesionales de la salud que trabajan en el área de las enfermedades raras en los diferentes países de Centroamérica y Caribe.
- Establecer un listado de los centros de referencia o unidades de atención especializadas o con experiencia en enfermedades raras en Centroamérica y Caribe.
- Presentar los resultados mediante informe descriptivo y explicativo.

Técnicas de investigación

Es importante acotar que este estudio, al abarcar varios países de Centroamérica, donde existe disparidad en relación con los sistemas de bienestar y recursos, constituye una primera aproximación a la realidad experimentada por el colectivo con ER en esta región. Se trata de un estudio descriptivo, transversal, utilizando datos acopiados mediante un cuestionario aplicado en idioma español. El estudio incluyó algunas personas con residencia en países no centroamericanos pero sí originarios de países de la región.

Se han analizado los datos registrados entre marzo de 2022 y marzo de 2023 mediante encuesta online a personas con ER y/o a sus cuidadores o familiares más cercanos. La muestra, tras haber depurado la base de datos y eliminado los casos duplicados, contiene un total de 438 casos, provenientes de 10 países diferentes.

Se aplicó un cuestionario, autoadministrado, con un total de 30 preguntas, mayoritariamente cerradas. Las dimensiones de la encuesta y sus respectivas preguntas pueden ser consultadas en la Tabla 2.1. La encuesta pudo ser respondida por la persona con Enfermedad Rara o por su familiar o cuidador cercano. Las preguntas se clasificaron en las siguientes cinco dimensiones:

-Consentimiento informado: documento con el que se informa a los participantes del estudio acerca de su finalidad, los riesgos e incomodidades posibles, los beneficios y el manejo de los resultados.

-Datos sociodemográficos: esta sección consta de 7 preguntas obligatorias. Estas se relacionan con la localización geográfica de la persona con ER y su familia, la edad, el sexo, el estado civil, su nivel educativo y el número de personas que constituyen el hogar.

-Información sobre la enfermedad rara: en esta sección el encuestado responde a cuestiones relacionadas con si se dispone de diagnóstico, el nombre de la enfermedad diagnosticada y el tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo, entre otras.

-Impacto de la enfermedad rara en la vida de la persona: para establecer el impacto de la enfermedad el encuestado debía ofrecer información en relación con el impacto a nivel sanitario y social de vivir con una enfermedad poco frecuente.

-Costos asociados a la enfermedad rara: el objetivo de esta sección es conocer cuáles son los rubros que ocasionan gastos, cuáles de estos gastos están cubiertos por el aseguramiento en salud y cuáles por el propio paciente y su familia.

Las variables de análisis se relacionan con aspectos como el tratamiento y la medicación, los servicios de transportes necesarios, las admisiones en hospitales, dietas especiales, servicios de cuidados en el hogar, adquisición de productos de apoyo (ayudas técnicas), etc. Se establece también en esta sección la percepción del paciente o familiar con base en la consideración de los costos asociados a la enfermedad, y la facilidad o la dificultad de asumir los mismos por el paciente o la familia, valorando también el porcentaje del presupuesto familiar que se debe destinar a su cobertura.

-Pregunta abierta de cierre: al finalizar la encuesta se planteó una pregunta abierta y no obligatoria, abriendo con ella un espacio para que el encuestado pudiera expresar algún aspecto que no hubiera sido abordado en las preguntas de la encuesta, o para ahondar en alguna respuesta si así lo quisiera.

La encuesta fue elaborada a partir de las utilizadas en el estudio ENSERio LATAM de 2022, los primeros dos estudios ENSERio en España (2009, 2017), el estudio EURORDIS Juggling care and daily life (Courbier y Berjonneau, 2017) y el Rare Disease UK (Muir, 2016).

Sin embargo, el contenido se adaptó teniendo en cuenta la realidad socioeconómica de Centroamérica y fue evaluado por un grupo de personas expertas en el área provenientes de Argentina, Brasil, Colombia, Venezuela, España y México⁵. La encuesta estuvo disponible en idioma español.

⁵ Dr. Enrique Pastor Seller, Presidente del Comité, Universidad de Murcia (España). Dra. Aída Imelda Valero, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. María Luisa Brain Calderón, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. Elia Lázaro Jiménez, Universidad Nacional Autónoma de México. Dra. Angélica de Sena, Universidad de Buenos Aires y Universidad de la Matanza (Argentina). Dr. Eduardo Jorge Lopes da Silva, Universidad de Paraíba (Brasil). Dra. Raquel Saéz González, Universidad de Zulia. Dra. Raima Rujano Roque, Universidad de Zulia.

Tabla 2.1 Dimensiones de la Encuesta ENSERio Centroamérica

Consentimiento informado	Se detallan la finalidad, los objetivos, los beneficios y el manejo de los resultados. Se recoge la autorización voluntaria de los encuestados así como la disposición del encuestado a participar en futuras investigaciones de ALIBER
Datos sociodemográficos	Nacionalidad
	Parentesco
	Edad
	Sexo
	Estado civil
	Nivel educativo
	Número de personas que constituyen el hogar
Información sobre la enfermedad	Estado del diagnóstico
	Número de personas con ER que viven en el mismo hogar
	Especificación del diagnóstico
	Tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas hasta la obtención del diagnóstico
	Consecuencias del retraso del diagnóstico
Impacto de la enfermedad	Calificación del impacto de la ER en la salud y vida diaria
	Impacto en las actividades de la vida diaria, estudio y trabajo
	Hospitalizaciones del último año
	Impacto en las relaciones socio-afectivas
	Impacto psicológico
	Impacto en las ABVD y las AIVD
	Impacto en el desarrollo profesional
Costos asociados a la enfermedad	Cobertura de los costos derivados de la ER
	Percepción de los costos derivados de la ER
	Impacto de los costos en la economía familiar
	Ayudas que requieren más gastos
Pregunta abierta de cierre	Comentarios adicionales sobre las necesidades sociales o sanitarias en relación con la ER, que no se hayan contemplado previamente

Dado que se trata de una muestra de difícil acceso, la principal técnica de reclutamiento de los participantes fue mediante el contacto con las diferentes asociaciones de ER existentes en los países que participaron en el estudio. De igual manera, el lanzamiento del estudio fue comunicado en las redes sociales de ALIBER, y se llevaron a cabo reuniones con asociaciones pacientes, personas con ER y sus familiares, así como administraciones, con el fin de explicar el propósito del estudio e invitar a participar en él.

Conforme a lo anterior, se trata de un muestreo por conveniencia, y por tanto una muestra no probabilística. Cabe señalar que este tipo de muestreo es habitual en las encuestas piloto, como sería el caso de este estudio exploratorio, el primero de este tipo enfocado en Centroamérica. Los resultados del presente estudio no son generalizables pues se trata de una primera aproximación a las necesidades sociosanitarias de las personas con ER en esta región.

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

CAPÍTULO 3: ANÁLISIS DE LOS DATOS

Perfil general de la muestra

Gracias al trabajo en red de ALIBER, que agremia varias entidades de ER en varios países Iberoamericanos, este estudio cuenta con participación de personas provenientes de un total de 15 países.

Tal y como indica la Tabla 3.1, los países con submuestras más grandes son Panamá y Costa Rica, con 127 y 90 casos, respectivamente, seguidos de países que obtuvieron una submuestra significativa: Guatemala (N=75) y República Dominicana (N=55), Cuba (N=32), El Salvador (N=22), Honduras (N=12). También se cuenta con participación de países con pocos casos identificados, como Nicaragua (N=8), Estados Unidos (N=7), España (N=3), Puerto Rico y Colombia (N=2), México, Brasil y Belice (N=1).

Conforme a lo anterior, cabe destacar que más de la mitad de la muestra (el 67%) proviene de tres países: Panamá, Costa Rica y Guatemala. Por otro lado, el 28% de los países cuenta con entre 12 y 55 casos, y el 5% con entre 1 y 8 casos (ver Gráfico 1).

Cabe resaltar que en la muestra fueron incluidas personas afectadas por Enfermedades Raras que, aunque no viven en países centroamericanos actualmente, son originarias de esta región y migraron a otros países para mejorar sus condiciones de atención. Es por esto que se pueden observar datos de personas residentes en países no centroamericanos como Estados Unidos, España, Colombia, Brasil y México.

Tabla 3.1 Distribución de la muestra por países.

País	Total (N)
Panamá	127
Costa Rica	90
Guatemala	75
República Dominicana	55
Cuba	32
El Salvador	22
Honduras	12
Nicaragua	8
Estados Unidos	7
España	3
Puerto Rico	2
Colombia	2
Brasil	1
México	1
Belice	1
Total General	438

Fuente: elaboración propia

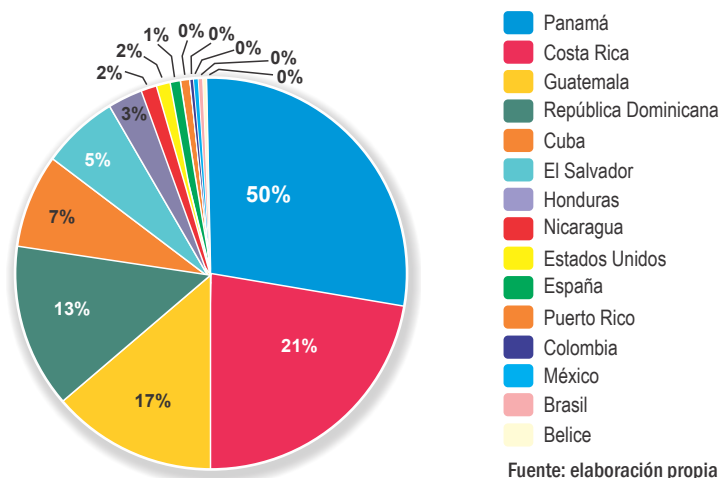


Gráfico 1. Distribución de la muestra por países más participativos.

Con respecto a las personas que participaron en el estudio, la encuesta podía ser respondida por la persona con ER o por un familiar cercano. La mayoría de las respuestas (50%) corresponde a padre/madre o cuidador de la persona con ER, seguidas por la persona con la ER por sus propios medios (35%). En mucha menor medida contestó un informante como familiar o cuidador (6%), la persona con ER con apoyo (4%), u otro (3%) (ver Tabla 3.2).

Tabla 3.2 Personas que respondieron el cuestionario

Persona que respondió el cuestionario	Total (N)
Padre/madre o tutor legal de la persona con una enfermedad rara	218
La persona afectada por una ER por sus propios medios	156
Un informante (otro familiar, cuidador/a, etc.)	25
La persona afectada por una ER con apoyo	19
Otro	12
Cónyuge de la persona con una ER	8
Total General	438

Fuente: elaboración propia

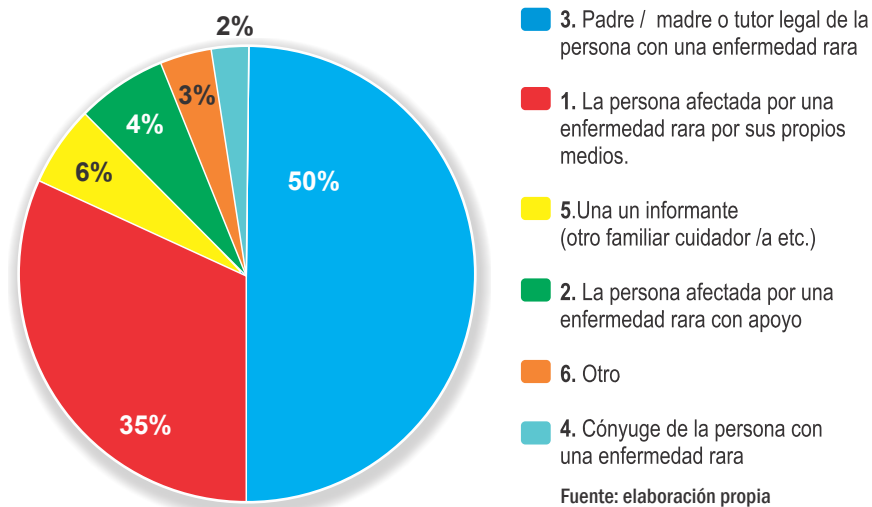


Gráfico 2. Distribución de la muestra según persona que respondió el cuestionario.

Las personas que participaron en este estudio mencionaron más de 300 ER diferentes. Entre las patologías identificadas, las 10 más frecuentes fueron (Tabla 3.3):

Tabla 3.3 Patologías más frecuentes

Patologías más frecuentes	Total (N)	%
Enfermedad neurodegenerativa con acumulación de hierro	19	17%
Síndrome de Ehlers Danlos	16	15%
Esclerosis Múltiple	13	12%
Síndrome de Rett	11	10%
Retinosis pigmentaria	11	10%
Síndrome de Cornelia de Lange	10	9%
Síndrome de Marfan	8	7%
Hipertensión Arterial Pulmonar	8	7%
Atrofia Muscular Espinal	7	6%
Lupus eritematoso sistémico	7	6%
Total General	110	100%

Fuente: elaboración propia

Caracterización Sociodemográfica de la Muestra

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

Tal y como ocurrió en los estudios ENSERio previos, publicados en España en 2009 y 2018, y el ENSERio LATAM, existe una representación mayor de las mujeres en comparación con los hombres. Específicamente, el presente estudio cuenta con una muestra compuesta por un 69% de mujeres (N=301), un 31% de hombres (N=136) y 1 individuo con sexo indefinido (ver Gráfico 3).

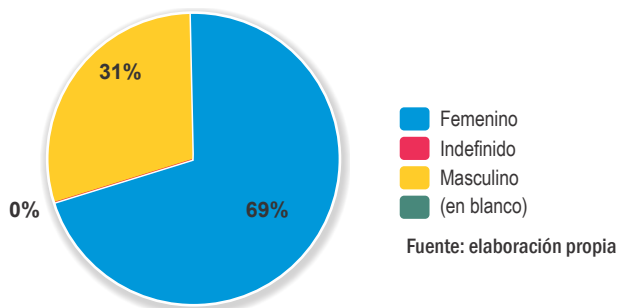


Gráfico 3. Participación en el estudio por género.

Respecto a la edad de los participantes, el 1% de la muestra tiene menos de 1 año, el 40% tiene entre 1 y 15 años, el 27% indica tener entre 16 y 31 años, el 22% tiene entre 32 y 48 años, el 9% entre 49 y 63 años, mientras que el 1% de la muestra pertenece al grupo de personas de 64 años o más. Se observa que la muestra se compone en gran parte por personas de entre 0 y 15 años (41%) (ver Gráfico 4).

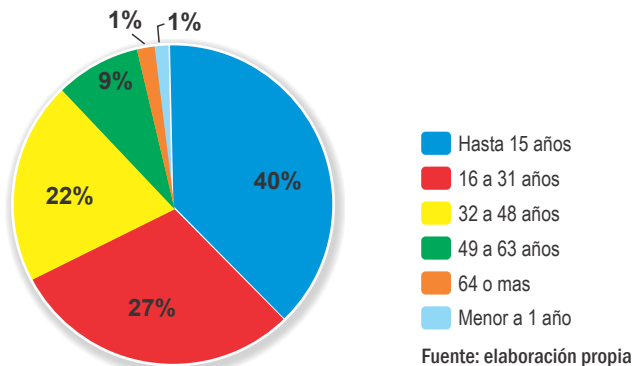


Gráfico 4 . Distribución de la muestra por grupos de edad.

Con relación al estado civil de los encuestados, el 19% indicó estar casado/a, seguido del 5% que convive en pareja. El 3% de la muestra está divorciado/a y el 72% de los participantes son solteros. Esto seguramente en relación con el hecho de que la mayoría de la muestra corresponde a personas menores de edad (ver Gráfico 5).

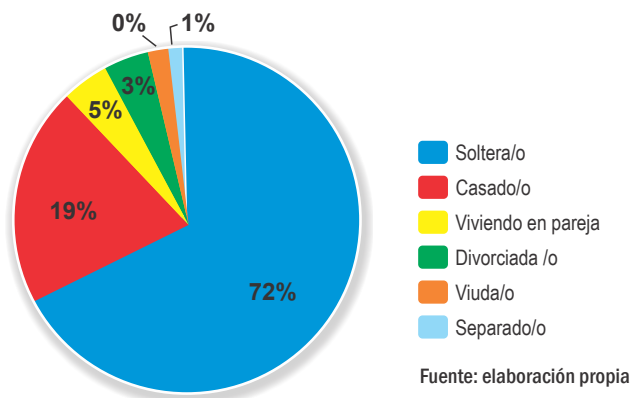


Gráfico 5 . Distribución de la muestra por estado civil.

Sobre el nivel de estudios alcanzados por personas con ER en Centroamérica, los datos indican que el 31% de los encuestados ha completado estudios Universitarios; el 20% ha completado estudios de Secundaria; un 17% ha logrado el nivel de estudios de Primaria; un 13% indicó tener "otro" tipo de educación, lo que en la mayoría de los casos se relaciona con estudios de nivel Técnico o de Postgrado; el 10% tiene educación Preescolar; el 6% no tiene estudios aún, por su edad, y el 3% no cuenta con estudios. Estos datos muestran que más de la mitad de los encuestados tienen estudios al menos hasta la Secundaria (ver Gráfico 6).

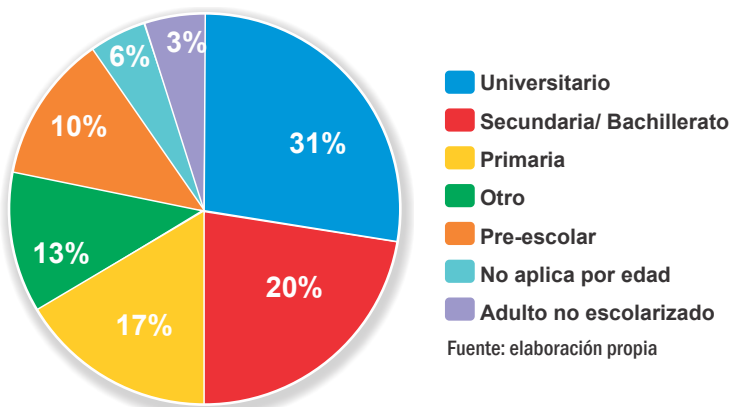


Gráfico 6 . Nivel educativo de la muestra.

Aunque las edades promedio por grado escolar pueden variar de acuerdo con la fecha de nacimiento del estudiante, el colegio en el que curse sus estudios o el país de procedencia, los datos de la Tabla 3.4 dan cuenta de la disparidad de las edades frente al grado escolar esperado. Particularmente, se identifica que de las 74 (17%) personas que están en primaria, 37.8% corresponde a jóvenes entre 13 y 18 años, y 14.9% a mayores de 19 años. Esta información demuestra que un porcentaje importante de personas con ER se encuentra cursando este nivel por fuera del rango de edad esperado.

Así mismo, se identifica que existen 91 (20,7%) personas cursando el nivel escolar de Bachillerato y de ellas el 73.6% corresponde a mayores de 19 años.

Respecto al nivel Universitario, se identificó que solo 142 (32,4%) de la población en edad para cursar este nivel lo ha logrado.

En cuanto a la columna "Otro", 5 personas contestaron que se encuentran en una institución de habilitación especial por lo que se dificulta encasillarlas en las opciones normativas. El 85% de 41 personas manifestó que "no estudia" pero se desconocen los motivos, tema que sería importante revisar en detalle, junto con 12 personas que seleccionaron la opción de "adulto no escolarizado". Por último, una persona manifestó que no cuenta con recursos para pagar la educación.

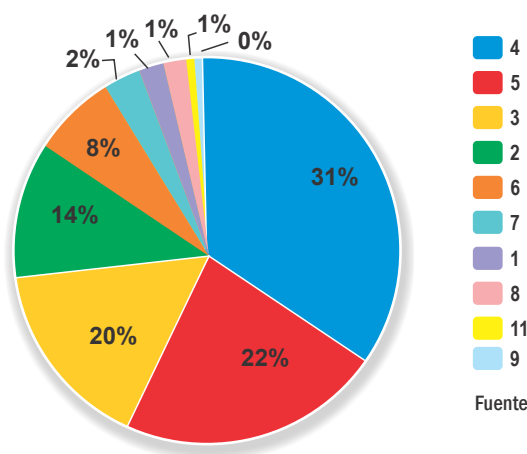
*Solo un dato se encontró con incongruencia, que corresponde a una persona de 8 años en la columna de Universitario.

Tabla 3.4 Nivel más alto de escolaridad alcanzado según edad

Edad	NA por edad	Pre-escolar	Primaria	Secundaria Bachillerato	Universitario	Técnico	Adulto no escolarizado	Otro	Suma total
0-5	28 (100%)	12 (27.3%)	1 (1.4%)	0	0	0	0	6 (14.6%)	47
6-12	0	27 (61.4%)	34 (45.9%)	02 (2.2%)	1 (0.7%)*	0	0	20 (48.8%)	84
13-18	0	3 (6.8%)	28 (37.8%)	22 (24.2%)	1 (0.7%)	0	3 (25%)	9 (22%)	66
19-80	0	2 (4.5%)	11 (14.9%)	67 (73.6%)	142 (98.6%)	4 (100%)	9 (75%)	6 (14.6%)	241
Total	28	44	74	91	144	4	12	41	438 (100%)

Fuente: elaboración propia

La estructura del hogar de las personas con ER encuestadas se caracteriza por estar compuesta habitualmente por 4 personas (en 31% de los casos), seguida de 5 personas en el mismo hogar (22% de los casos), y 3 personas (20%). Un 14% indica vivir con una persona más, un 8% con 6 personas, y un 4% convive con 7 personas o más. Solo un 1% de personas con una ER vive solo en el hogar. Se observa que el 73% de los hogares están conformados por más de 3 individuos (ver Gráfico 7). El 76% de los encuestados reporta un único caso de Enfermedad Rara en el hogar, el 14% reporta dos casos y el 10% reporta tres o más (ver Gráfico 8). Este 24% de familias con más de un caso puede estar reflejando la agregación familiar secundaria al componente genético.



Fuente: elaboración propia

Gráfico 7. Composición del hogar de la muestra.

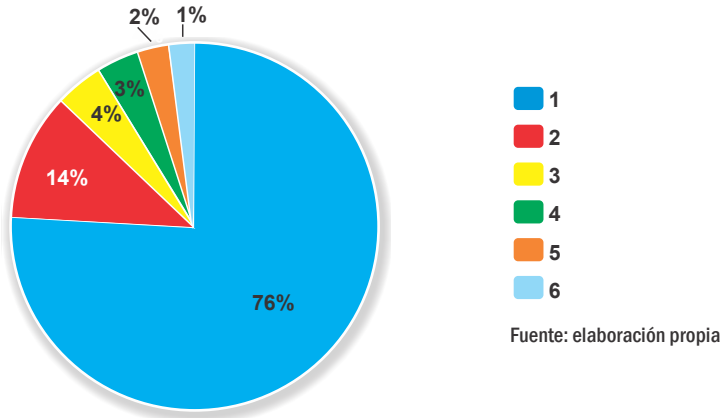


Gráfico 8. Cantidad de personas que tienen una ER en el mismo hogar.

Diagnóstico

Según los datos obtenidos en esta encuesta, el 80% dispone de un diagnóstico confirmado, mientras que el 18% de los pacientes no tiene un diagnóstico confirmado (11% cuenta con un diagnóstico presuntivo sin confirmar, 4% indica no disponer de un diagnóstico pero estar en proceso de conseguirlo, y 3% declara no tener posibilidades de conseguir el diagnóstico) (ver gráfico 9).

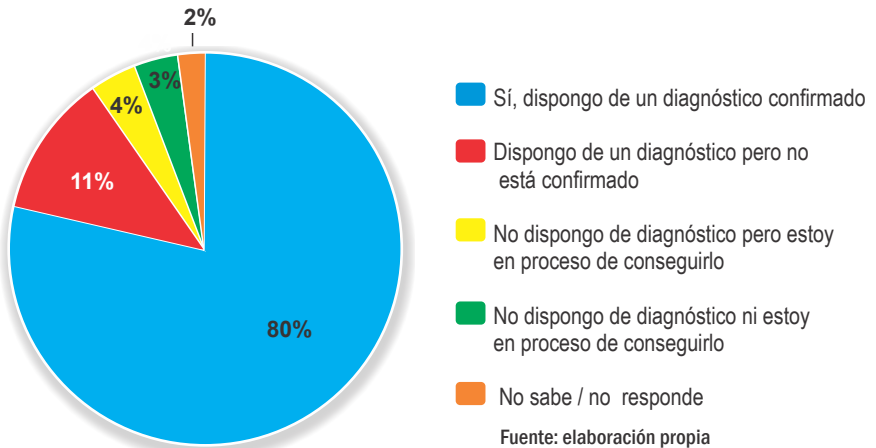


Gráfico 9. Disposición del diagnóstico.

Cabe mencionar que el hecho de que la gran mayoría de los encuestados disponga de un diagnóstico confirmado puede deberse a que la mayoría fueron reclutados mediante las asociaciones con las que tiene vínculo ALIBER. Es decir, los participantes ya estaban sensibilizados respecto a la enfermedad, debido a la participación en entidades que representan su patología.

Como indica el Gráfico 10, el 71% de los encuestados señala haber tardado más de un año en obtener el diagnóstico. El 27% de las personas que han contestado la encuesta indica haber tardado menos de un año. Cabe resaltar que hay un 2% que posee un diagnóstico por tamizaje neonatal. La tardanza de más de un año en la mayoría de los pacientes para obtener su diagnóstico es reflejo de que aún persiste la odisea diagnóstica de los pacientes con ER como consecuencia de diferentes factores como el desconocimiento del personal de salud acerca de estas patologías, dificultad para el acceso a pruebas diagnósticas, o dificultad para el acceso a especialistas, entre otros.

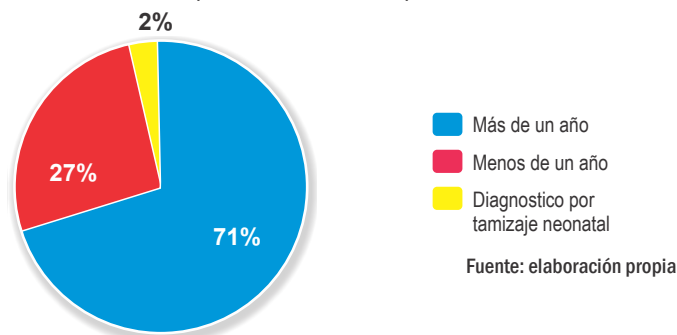


Gráfico 10. Demora del diagnóstico (en años).

Se observa que entre quienes tienen el diagnóstico ya confirmado, el 29% lo consiguió en menos de un año, mientras que el 68% sufrió una demora de más de un año (ver Tabla 3.5).

Tabla 3.5 Disposición del diagnóstico según años de demora del diagnóstico

Disposición del diagnóstico	Demora del diagnóstico			Total (N)
	Diagnóstico por tamizaje neonatal	Más de un año	Menos de un año	
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	2%	73%	24%	49
No dispongo de diagnóstico, ni tengo de conseguirlo	0%	100%	0%	13
No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo	0%	95%	5%	19
No sabe / No responde	14%	57%	29%	7
Si, dispongo de un diagnóstico confirmado	2%	68%	29%	350
Total (N)	10	310	118	438

Al analizar la demora del diagnóstico por grupos etarios se observa que en todos ellos la mayoría de individuos tuvieron que esperar más de un año para tener un diagnóstico confirmado, excepto, por supuesto, en los menores de un año. Excluyendo a este último grupo etario, la proporción media de pacientes con diagnóstico obtenido en más de un año fue 75%, y la proporción media de pacientes con diagnóstico obtenido en menos de un año fue 23% (ver Tabla 3.6).

Tabla 3.6 Demora del diagnóstico según los rangos etarios de los participantes

Demora del diagnóstico	Rangos etarios de los encuestados						Total (N)
	Menos de 1 año	Hasta 15 años	16 a 31 años	32 a 48 años	49 a 63 años	64 o más	
Diagnóstico por tamizaje neonatal	0%	3%	2%	2%	0%	0%	10
Más de un año	0%	70%	74%	76%	58%	100%	310
Menos de un año	100%	27%	24%	22%	43%	0%	118
Total (N)	3	174	119	99	40	3	438

Fuente: elaboración propia

Con relación al impacto que la enfermedad rara ha tenido en la salud y la vida diaria de la persona, se observa que el 50% de los participantes del estudio notó que su estado de salud empeoró, un 33% refiere que la enfermedad siguió su curso natural sin modificaciones visibles, un 9% afirmó no saber responder esta pregunta y un 8% indicó que su estado mejoró (ver Gráfico 11).

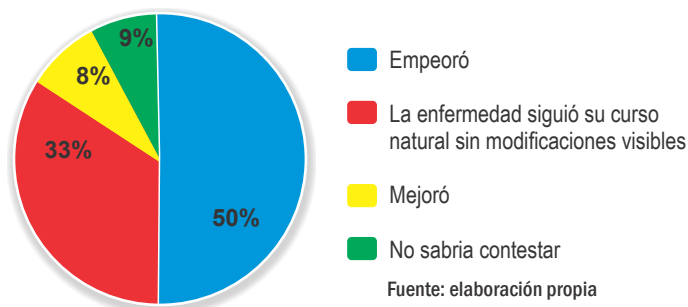


Gráfico 11. Impacto de la ER en la salud y la vida diaria de la persona.

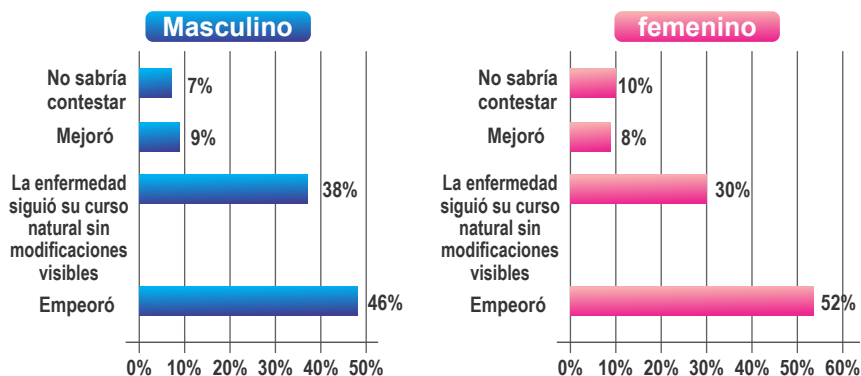
Es importante resaltar cómo el impacto de la Enfermedad Rara se determina por la demora en el diagnóstico. Tal y como se aprecia en la Tabla 3.7, existe una relación entre los años de demora y el impacto que la enfermedad tuvo en la vida de la persona afectada. De esta manera, se observa que para el 42% de las personas que tardaron menos de un año en obtener su diagnóstico, su nivel de salud y vida diaria empeoraron, mientras que esta cifra se incrementa hasta un 55% para las personas que tardaron más de un año en obtenerlo. Así mismo, la mayor proporción de pacientes que consideran que mejoraron se encuentran en el grupo de diagnosticados en menos de un año (14%) y los diagnosticados por tamizaje neonatal (10%), mientras que solamente el 5% de los pacientes diagnosticados en más de un año consideró que mejoraron (ver Tabla 3.7).

Tabla 3.7 Nivel de impacto de la ER según la demora del diagnóstico

Demora del diagnóstico	Nivel de impacto de la ER en la salud y la vida diaria				
	Empeoró	Sin modificaciones visibles	No sabría responder	Mejóro	Total (N)
Diagnóstico por tamizaje neonatal	20%	40%	30%	10%	10
Más de un año	55%	32%	8%	5%	310
Menos de un año	42%	33%	11%	14%	118
Total (N)	220	143	40	35	438

Fuente: elaboración propia

Desde la perspectiva de género, se observa que tanto en el grupo de los hombres como en el de las mujeres la mayoría de individuos considera que su estado de salud empeoró, 46% y 52% respectivamente (ver Gráfico 12).



Fuente: elaboración propia

Gráfico 12 . Impacto de la ER según género.

Así mismo, el análisis del cruce entre los rangos etarios de las personas con ER y el impacto que esta tiene en su vida diaria muestra que en todos los grupos etarios la mayoría de los pacientes considera que su estado de salud empeoró, excepto en los grupos etarios extremos, ya que entre los menores de un año los encuestados consideraron las tres opciones alternativas (sin modificaciones visibles, mejoró, no sabría contestar) de manera equitativa, cada una con un 33%; y entre los pacientes con 64 años o más el 100% consideró que su estado de salud no tuvo modificaciones visibles (ver Tabla 3.8).

Tabla 3.8 Nivel de impacto de la ER según los rangos de edad

Impacto de la ER	Rangos etarios de los encuestados						Total (N)
	Menos de 1 año	Hasta 15 años	16 a 31 años	32 a 48 años	49 a 63 años	64 o más	
Empeoró	0%	46%	58%	53%	48%	0%	220
Sin Modificaciones visibles	33%	40%	28%	27%	25%	100%	143
Mejóro	33%	4%	8%	11%	18%	0%	35
No sabría contestar	33%	10%	7%	9%	10%	0%	40
Total (N)	3	174	119	99	40	3	438

Fuente: elaboración propia

Al analizar la tardanza en obtener el diagnóstico en los países que participaron en este estudio, en los tres países con las muestras más significativas (Costa Rica, Panamá y Guatemala) en promedio el 27% de los pacientes es diagnosticado en menos de un año. La proporción media de pacientes diagnosticados en menos de un año en el resto de los países es de 18%; sin embargo, este valor puede estar sesgado por las submuestras tan reducidas de estos países (ver Tabla 3.9).

Tabla 3.9 Demora del diagnóstico según país

País	Demora del diagnóstico			
	Diagnóstico por tamizaje neonatal	Más de un año	Menos de un año	Total (N)
Panamá	2%	72%	26%	127
Costa Rica	1%	64%	34%	90
Guatemala	0%	79%	21%	75
República Dominicana	2%	80%	18%	55
Cuba	6%	56%	38%	32
El Salvador	14%	55%	32%	22
Honduras	0%	58%	42%	12
Nicaragua	0%	75%	25%	8
Estados Unidos	0%	86%	14%	7
España	0%	100%	0%	3
Puerto Rico	0%	50%	50%	2
Colombia	0%	100%	0%	2
Belice	0%	100%	0%	1
Brasil	0%	100%	0%	1
México	0%	100%	0%	1
Total (N)	10	310	318	438

Fuente: elaboración propia

El tiempo que una persona tarda en el proceso hasta obtener un diagnóstico correcto conlleva una serie de consecuencias en los diferentes ámbitos de su vida. El 34% de los participantes refirió no haber tenido ningún retraso en el diagnóstico. Entre los que consideran que sí tuvieron consecuencias por retraso en el diagnóstico, las consecuencias referidas con mayor frecuencia fueron no haber recibido ningún tipo de apoyo, no haber recibido tratamiento específico para la enfermedad, no haber recibido una atención adecuada para la enfermedad, agravamiento de la enfermedad, entre otras.

En el mismo orden de ideas, los participantes refirieron otras consecuencias que han sufrido debido a la Enfermedad Rara en una pregunta abierta. Entre las respuestas proporcionadas que muestran el impacto del retraso del diagnóstico en diferentes áreas de sus vidas están:

- "Embarazo de alto riesgo"
- "Acoso laboral, discriminación"
- "Secuelas de reacción a un fármaco"
- "No poder optar a una beca para estudiar con base a la discapacidad"

Tabla 3.10 Consecuencias por el retraso del diagnóstico.

Consecuencia demora diagnóstica	Total (N)	%
No tuvo retraso diagnóstico	72	16%
No haber recibido ningún tipo de apoyo, No haber recibido tratamiento específico para la enfermedad/atención adecuada	31	7%
Agravamiento de la enfermedad	25	6%
No haber recibido tratamiento específico para la enfermedad/atención adecuada	22	5%
Haber recibido un tratamiento inadecuado	17	4%

Fuente: elaboración propia

Analizando las consecuencias según género⁶, se destaca que el 72% de las mujeres que participaron en este estudio señala no haber recibido tratamiento específico para la enfermedad y/o atención adecuada, frente al 28% de los hombres. El 65% de las mujeres recibieron un tratamiento inadecuado frente al 35% de los hombres. El agravamiento de la enfermedad afectó también en mayor medida a mujeres que a hombres (68% frente al 32%). Por otro lado, la atención psicológica fue requerida en menor medida tanto por mujeres como por hombres, con un 9% y 3%, respectivamente. Así, se evidencia que las mujeres han sido afectadas por las consecuencias negativas del retraso del diagnóstico en mayor medida que los hombres. Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta (ver tabla 3.11).

Tabla 3.11 Consecuencias del retraso del diagnóstico según género

Consecuencias del retraso	Género		
	Femenino	Masculino	Indefinido
No tuvo retraso diagnóstico	63%	37%	0%
No haber recibido ningún tipo de apoyo, No haber recibido tratamiento específico para la enfermedad/ atención adecuada	74%	26%	0%
Agravamiento de la enfermedad	64%	36%	0%
No haber recibido tratamiento específico para la enfermedad /atención adecuada	64%	36%	0%
Haber recibido un tratamiento inadecuado	47%	53%	0%

Fuente: elaboración propia

⁶ Una persona puede estar situada en más de una categoría de respuesta.

Impacto de la Enfermedad Rara en los Ámbitos Socio-familiar, laboral y psico-emocional

El Estudio ENSERio Centroamérica pretendió analizar la inclusión y la participación socio-familiar de las personas con una ER, sumadas a las necesidades sanitarias.

Conforme a lo anterior, se presentan los datos en relación con el impacto de la enfermedad en la vida laboral, educativa y socio-familiar de los afectados. Así, se puede distinguir entre dos dimensiones: las actividades cotidianas (ej. laborales, educativas) por un lado, y los vínculos socio-familiares por otro.

Se preguntó a los participantes si, como consecuencia de la enfermedad, ellos se perciben imposibilitados para el desarrollo de sus actividades de la vida diaria, estudios o trabajo. Como lo refleja en el Gráfico 13, la mitad de los encuestados (49%) indicó que esto sucedía siempre o frecuentemente, mientras que una parte de la muestra indicó que esto sucedía algunas veces (37%), y el 13% indicó que no sucedía nunca.

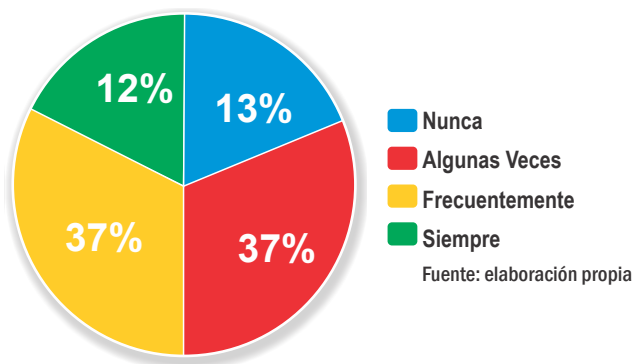


Gráfico 13. Imposibilidad de desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar debido a la ER.

Se ha identificado una estrecha relación entre la imposibilidad de desarrollar actividades de la vida diaria con las hospitalizaciones que han tenido las personas con ER en los dos últimos años y su estado de salud.

La Tabla 3.12 señala que del total de la población encuestada el 38% tuvo hospitalizaciones en los últimos dos años. Dicho impacto se evidencia en el hecho de que el 46% de estos participantes manifestó que su salud empeoró durante ese tiempo. Sin embargo, el 29% señaló que la enfermedad siguió su curso natural sin modificaciones visibles y otro 29% manifestó que su salud mejoró.

Tabla 3.12 Impacto de la ER en el estado de salud de la persona que ha estado hospitalizada en los últimos dos años.

Impacto en el estado de salud	No hospitalizado	Si hospitalizado	Total (N)
Empeoró	54%	46%	220
La enfermedad siguió su curso natural sin modificaciones visibles	71%	29%	143
Mejóro	71%	29%	35
No sabría contestar	68%	32%	40
Suma total	272 (62%)	166 (38%)	438

Fuente: elaboración propia

Ahora bien, al indagar por el impacto que han tenido las hospitalizaciones en las actividades de la vida cotidiana, laborales y educativas de las personas durante los dos últimos años, se identificó, como muestra la Tabla 3.12a, que tanto las que han estado hospitalizadas como las que no manifiestan, en igual proporción, un impacto frecuente en estas actividades. Adicionalmente, entre quienes indicaron nunca notar un impacto solamente una quinta parte ha estado hospitalizada.

Tabla 3.12a Impacto de la ER en el estado de salud de la persona que ha estado hospitalizada en los últimos dos años.

Impacto en la vida cotidiana	No hospitalizado	Si hospitalizado	Total (N)
Siempre	50%	50%	54
Frecuentemente	53%	47%	163
Algunas veces	70%	30%	164
Nunca	77%	23%	57
Suma total	272 (62%)	166 (38%)	438

Fuente: elaboración propia

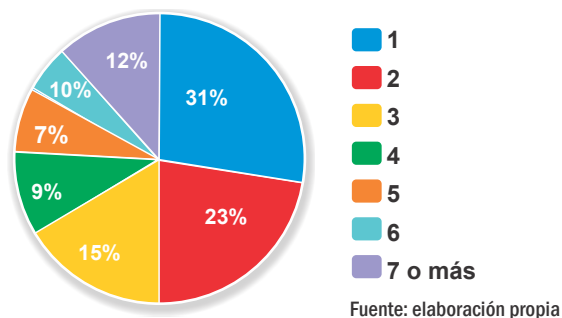


Gráfico 14. Número de hospitalizaciones en los últimos dos años.

Así mismo, es importante señalar que de las 166 personas que fueron hospitalizadas en los dos últimos años el 54% manifestó que estuvo hospitalizada una o dos veces en ese periodo, y el 15% en tres ocasiones. En tanto, las personas que estuvieron hospitalizadas más de siete veces durante ese periodo fueron el 10%, lo que sin duda indica que el desarrollo habitual de sus actividades de vida diaria se vio afectado debido a la frecuencia de las hospitalizaciones (ver Gráfico 14).

Por otro lado, como se muestra en el Gráfico 15, el 50% de los participantes de la encuesta manifestó que la enfermedad rara había empeorado su estado de salud, mientras que el 33% señaló que la enfermedad siguió su curso natural sin modificaciones visibles. Sin embargo, el 8% de los participantes reportó que la enfermedad rara mejoró su estado de salud.

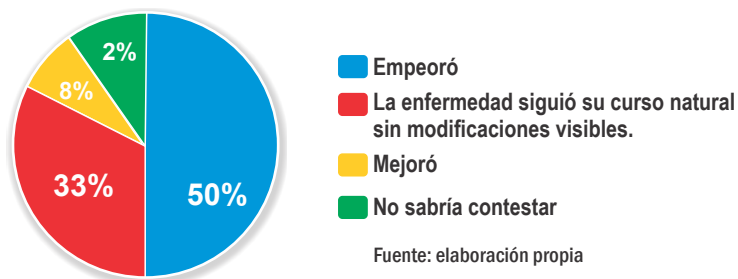


Gráfico 15. Impacto de la enfermedad rara en el estado de salud de la persona afectada.

Siguiendo el análisis del impacto de la enfermedad rara en la vida diaria de la persona que la padece, la encuesta preguntó sobre el impacto de esta en las relaciones socio- familiares desde el momento en el que empezaron los síntomas.

Los resultados de la Tabla 3.13 indican que al iniciar los síntomas más de la mitad de los participantes no tuvo comportamientos de aislamiento frente a sus familias en un 54%, ni frente a sus amigos en un 50%. Los datos demuestran que el 25% se aisló de la familia a causa de la enfermedad rara y el 7% manifestó que su aislamiento fue aumentando por la enfermedad rara, es decir, que antes de la aparición de los síntomas estas personas ya presentaban comportamientos de aislamiento.

Contrariamente, al inicio de los síntomas de la enfermedad rara el 28% manifestó que se fortalecieron los lazos familiares y el 23% que estos lazos fueron aumentando por la enfermedad. Un dato importante de estos resultados es que solo el 7.5% de los participantes manifestó que se presentaron situaciones de separación o divorcio en sus familias a causa de la enfermedad rara.

Así mismo, los datos muestran resultados similares de comportamientos de aislamiento frente a amistades. El 24% de los entrevistados se aisló de sus amigos a causa de la enfermedad rara y el 9% se aisló, aunque no por causa de la enfermedad.

Tabla 3.13 Consecuencias de ER en el ámbito socio-familiar desde que los síntomas empezaron

Situaciones	No	No aplica	Si, pero la enfermedad rara no lo causó	Si, y fue aumentado por la enfermedad rara	Si, y fue causado por la enfermedad rara	Total n:438
Aislamiento de familia	54%	8%	6%	7%	25%	100%
Aislamiento de amigos	50%	8%	9%	9%	24%	100%
Familiares no afectados por la enfermedad rara que se sienten descuidados o no bien atendidos	56%	10%	3%	8%	23%	100%
Tensiones entre miembros de la familia	35%	5%	8%	16%	36%	100%
Fortalecimiento de los lazos familiares	28%	9%	12%	23%	28%	100%
Divorcio o separación	63%	22%	6%	2%	7%	100%

Fuente: elaboración propia

Por otra parte, cuando se preguntó por las consecuencias de la enfermedad en el ámbito socio familiar en el último mes los resultados fueron similares a los de la anterior pregunta sobre el inicio de los síntomas; es decir, más de la mitad de los participantes señaló que no se aislaron de sus familias (59%) y amigos (52%) (Tabla 3.14). Este es un resultado positivo, considerando que tanto la familia como los amigos son factores protectores para desarrollar capacidad de resiliencia.

Sin embargo, y con respecto a las consecuencias negativas, el 27% de los participantes reconoció que algunas veces la ER influyó en que se aislaran de la familia y de los amigos en un 30%.

Tabla 3.14 Consecuencias de ER en el ámbito socio-familiar en el último mes

Situación	Nunca	Algunas veces	Frecuentemente	Siempre	No puedo elegir	Total n:438
Aislamiento de familia	59%	27%	7%	2%	5%	100%
Aislamiento de amigos	52%	30%	8%	5%	6%	100%

Fuente: elaboración propia

Sin embargo, cuando se preguntó a nivel personal sobre el impacto de la enfermedad rara en su capacidad para sobreponerse a los problemas, se identificó que el 51% de los participantes sintió que algunas veces tuvieron dificultades para lograrlo, 15% señaló que de manera frecuente, y 5% manifestó que siempre tuvieron dificultades para sobreponerse. Contrariamente, el 16% de los encuestados señaló que en las últimas cuatro semanas nunca se sintió de esa manera (ver Gráfico 16).

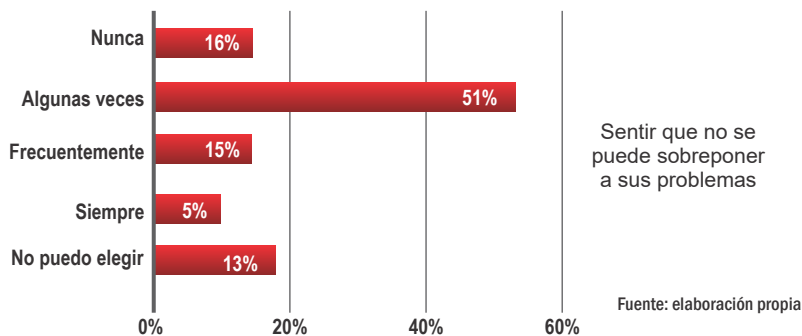


Gráfico 16. Consecuencias psicológicas de ER en el último mes. n: 438.

Siguiendo la línea de análisis del impacto de la enfermedad rara a nivel individual, y enfatizando en la intersección con el género, se identifica que las mujeres presentan peores índices de bienestar psico-emocional en comparación con los hombres (ver Gráfico 17).

Específicamente, de las 301 mujeres que contestaron la encuesta, el 22% reportó que, siempre o frecuentemente, presentaron dificultades para sobreponerse a sus problemas, mientras que de los 136 hombres encuestados el 16% indicó sentirse así. Adicionalmente, el 55% de las mujeres indicó que algunas veces no pueden sobreponerse a sus problemas, frente al 45% de los hombres. Sin embargo, es importante anotar que los hombres manifestaron en un 22% nunca haber sentido dificultades para sobreponerse a sus problemas en el último mes, en comparación con el 13% de las mujeres que participaron en el estudio.

Estos resultados son fundamentales, porque dan cuenta de cómo se encuentra la salud mental de las personas con enfermedad rara, y coinciden con los resultados de otras investigaciones (Pintado y Cruz, 2017)⁷ en las que se muestra que los hombres tienen mayor capacidad de resiliencia que las mujeres. En este sentido, estos resultados dan pistas para poder generar acciones orientadas a construir apoyos para afrontar las situaciones difíciles o de riesgo identificadas por las personas con una enfermedad rara.

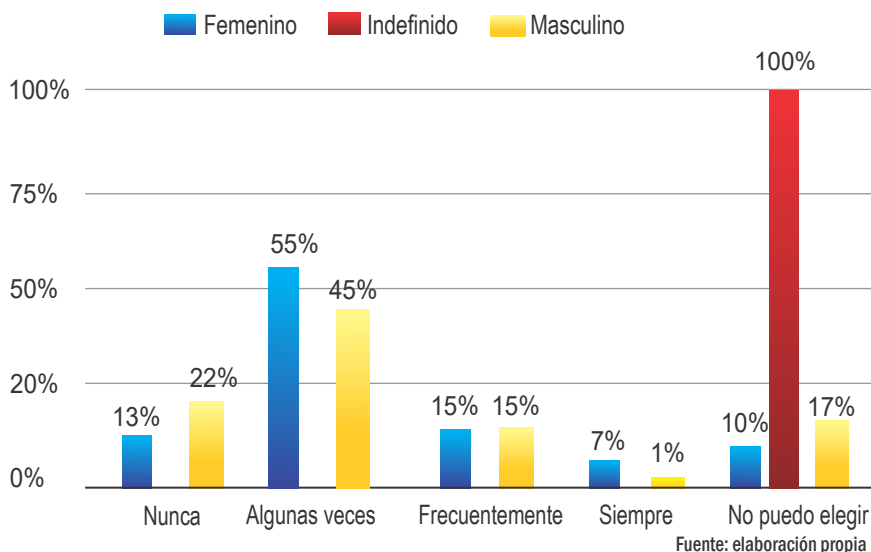


Gráfico 17. Haber sentido no poder sobreponerse a sus problemas según el género.

⁷ Pintado, S y Cruz MF. (2017). Factores de resiliencia en niños y adolescentes con cáncer y su relación con el género y la edad. Ciencia Ergo Sum, vol. 24 (2): 137-144.

Las actividades de la vida diaria son todas aquellas tareas y rutinas típicas que los adultos realizan diariamente y que permiten vivir de forma autónoma e integrada en la sociedad, cumpliendo así su rol dentro de ella.

En esta investigación se identificó que las actividades de la vida diaria en las que los participantes presentaron mayor incapacidad para llevarlas a cabo fueron las actividades financieras (90%), las tareas domésticas (80%), seguidas por las actividades de cuidado personal (63%), las actividades de vida social (42%), comunicación con otros y controlar la conducta en general (41%), comprender y aprender (34%) y las funciones motoras y sensoriales (15%) (Ver Tabla 3.15).

Sin embargo, al analizar estas dificultades en intersección con el género se identifica que, en general, las mujeres se vieron afectadas en menor proporción frente a los hombres. Específicamente, en las actividades financieras, el 43% de los hombres reportó mayor incapacidad en este aspecto, frente al 27% de las mujeres. Así mismo, en las actividades relacionadas con las tareas domésticas el 35% de los hombres manifestó sentirse incapaces de realizar estas actividades, frente al 24% de las mujeres.

Por otro lado, es importante mencionar que la Tabla 3.15 muestra porcentajes similares entre hombres y mujeres cuando indican que no presentaron ninguna dificultad para participar en casi todas las categorías de las actividades de vida diaria.

Continuación Tabla 3.15

Tabla 3.15 Dificultades para realizar actividades de diaria, por género

Situación	Grado de dificultad	Femenino n=301	Indefinido n=1	Masculino n=136	Total n: 438
Comunicarse con otros (conversar, utilizar el teléfono móvil, correo electrónico)	Ninguna dificultad	48%	0	40%	87%
	Alguna dificultad	23%	0	23%	45%
	Mucha dificultad	13%	0	13%	27%
	Incapaz de hacerlo	17%	0,2%	24%	41%
Comprender y aprender	Ninguna dificultad	47%	0	37%	83%
	Alguna dificultad	29%	0	29%	58%
	Mucha dificultad	17%	0	28%	45%
	Incapaz de hacerlo	7%	0,2%	7%	34%
Realizar tareas financieras (hacer pagos, sacar dinero del banco o cajero)e	Ninguna dificultad	41%	0	38%	79%
	Alguna dificultad	21%	0	9%	30%
	Mucha dificultad	12%	0	10%	21%
	Incapaz de hacerlo	27%	0,2%	43%	90%
Controlar la conducta en general	Ninguna dificultad	39%	0	35%	74%
	Alguna dificultad	36%	0	37%	73%
	Mucha dificultad	14%	0	18%	33%
	Incapaz de hacerlo	11%	0,2%	10%	41%
Actividades de cuidado personal (higiene, vestirse/desvestirse, comer, etc.)	Ninguna dificultad	42%	0	43%	86%
	Alguna dificultad	28%	0	19%	47%
	Mucha dificultad	13%	0	13%	25%
	Incapaz de hacerlo	18%	0,2%	25%	63%
Vida social y relaciones con otras personas	Ninguna dificultad	35%	0	37%	72%
	Alguna dificultad	39%	0	32%	72%
	Mucha dificultad	18%	0	17%	35%
	Incapaz de hacerlo	8%	0,2%	14%	42%
Funciones motoras y sensoriales (ver, escuchar, mantener la posición corporal)	Ninguna dificultad	30%	0,2%	36%	86%
	Alguna dificultad	43%	0	34%	77%
	Mucha dificultad	22%	0	21%	42%
	Incapaz de hacerlo	5%	0	10%	15%
Actividades de la vida diaria (tareas domésticas, preparar la comida, comprar, etc.)	Ninguna dificultad	23%	0	27%	50%
	Alguna dificultad	34%	0	22%	56%
	Mucha dificultad	20%	0	15%	35%
	Incapaz de hacerlo	24%	0,2%	35%	80%

Fuente: elaboración propia

Adicionalmente, entre las actividades de vida diaria encontramos algunas que demandan un grado de complejidad mayor, especialmente aquellas que posibilitan el desarrollo personal y el esparcimiento de los sujetos dentro de la sociedad; estas son las actividades educativas y laborales.

Tabla 3.16 muestra que, cuando se analiza el impacto de la enfermedad rara en el ejercicio de estas actividades se identifica, de manera general, que el mayor impacto está ubicado en los ingresos económicos (94%), las oportunidades de tener trabajo (93%) y la reducción o detenimiento de la actividad profesional (87%).

Sin embargo, al analizar este impacto en clave de género se observa que en casi todas las categorías del desarrollo profesional el impacto negativo se presenta de forma levemente mayor en las mujeres. Específicamente, 51% de las mujeres que participaron en este estudio se ven impactadas mucho o moderadamente, frente al 43% de los hombres en lo relacionado con la disminución de sus ingresos.

Así mismo, las oportunidades de trabajo se vieron limitadas mayoritariamente para las mujeres en un 49%, mientras que para los hombres situaron en un 44%.

Tabla 3.16 Impacto de la ER en la vida cotidiana según el género

Situación	Grado de dificultad	Femenino n=301	Indefinido n=1	Masculino n=136	Total n:438
Le impidió tener acceso a un mayor nivel educativo	Nada	40%	0.2%	38%	78%
	Poco	15%	0%	13%	27%
	Moderadamente	14%	0%	12%	26%
	Mucho	31%	0%	38%	69%
Le llevó a reducir o detener su actividad profesional	Nada	24%	0.2%	29%	54%
	Poco	17%	0%	17%	34%
	Moderadamente	16%	0%	10%	26%
	Mucho	44%	0%	43%	87%
Causó una disminución de sus ingresos	Nada	25%	0%	32%	56%
	Poco	11%	0.2%	11%	22%
	Moderadamente	14%	0%	15%	29%
	Mucho	51%	0%	43%	94%
Limitó sus oportunidades de tener trabajo	Nada	29%	0.2%	32%	61%
	Poco	11%	0%	7%	18%
	Moderadamente	12%	0%	17%	29%
	Mucho	49%	0%	44%	93%
Limitó que fuera promovido a un cargo superior	No aplica	24%	0.2%	24%	48%
	Nada	29%	0%	36%	65%
	Poco	8%	0%	8%	16%
	Moderadamente	9%	0%	7%	17%
	Mucho	30%	0%	25%	55%
Le llevó a tener más oportunidades profesionales	Nada	71%	0.2%	68%	139%
	Poco	6%	0%	12%	18%
	Moderadamente	7%	0%	7%	13%
	Mucho	16%	0%	14%	30%

Fuente: elaboración propia

Costos asociados con la enfermedad rara

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

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

Siguiendo la línea de análisis del impacto de la enfermedad rara en la vida de las personas este capítulo analiza, en primer lugar, los tipos de costos asociados con la ER; en segundo lugar, el nivel de implicación de la Seguridad Social para cubrir los costos derivados de la enfermedad; finalmente, los aspectos que suponen mayor gasto para el presupuesto familiar.

Tal y como indican los datos de la Tabla 3.17, entre los costos asociados con la ER y que están cubiertos, en mayor medida, por el sistema de salud u otra entidad, se encuentran las admisiones en hospitales (41%), pruebas y evaluaciones médicas (36%), las dietas especiales (46%), servicios de transporte (46%), las citas con profesionales de la salud (36%), terapias de rehabilitación (29%), y los tratamientos y medicamentos (27%).

Por otro lado, los costos que más desafíos suponen para las familias, al indicar que es difícil cubrirlos o no pueden pagarlos, están asociados con los tratamientos y la medicación (54%), las pruebas y las evaluaciones médicas (47%), los servicios de transporte (46%), las dietas especiales (46%), las citas con profesionales de salud (43%), las admisiones a hospitales y las terapias de rehabilitación.

Adicionalmente es importante señalar que el servicio de transporte es el gasto que el 32% de los encuestados manifestó que sí pueden cubrir. Contrariamente, el 45% de los encuestados manifestó que los costos derivados de los servicios de cuidado del hogar, como la ayuda de asistentes personales o niñeras, no tienen cobertura.

En términos generales, la gran mayoría de los costos derivados de la ER supone una dificultad importante para las familias de las personas con ER.

Es importante señalar que, debido a los diferentes sistemas de cobertura de salud, existen diferencias sustanciales entre algunos países de la muestra.

Tabla 3.17 Cobertura de costos asociados a enfermedades raras.

Situación	No están cubiertos	No los cubro yo. Están cubiertos por el sistema de salud u otra entidad	Si, y puedo cubrirlos	Si, y es difícil cubrirlos	Si, y no pagarlos	No aplica
Tratamientos y medicamentos	12%	27%	8%	41%	13%	0%
Servicios de transporte	17%	5%	32%	38%	8%	0%
Admisiones en hospitales	11%	41%	8%	31%	9%	0%
Pruebas y evaluaciones médicas	10%	36%	7%	37%	10%	0%
Dieta especial	20%	5%	17%	39%	7%	12%
Citas con profesionales de salud	10%	36%	12%	34%	9%	0%
Terapias de rehabilitación	24%	29%	7%	29%	11%	0%
Servicios de cuidado en el hogar (ayuda de asistentes personales, niñera)	45%	7%	10%	20%	18%	0%
Dispositivos (silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc.)	34%	8%	7%	17%	11%	22%
Cuidado de respiro*	57%	7%	6%	17%	14%	0%

Fuente: elaboración propia

La encuesta también consultó en qué medida la Seguridad Social u otro organismo público o privado se hace cargo de algunos costos importantes como, por ejemplo, los medicamentos y/u otros productos de salud que la persona con enfermedad rara necesita.

En este sentido, cabe destacar que el 38% de los encuestados indicó que la Seguridad Social no cubre ninguno de los productos que la persona con ER necesita.

Otra parte importante (29%) señaló que algunos medicamentos o servicios están cubiertos totalmente y otros parcialmente. El 14% de los encuestados manifestó que la seguridad social cubre la totalidad del costo de todos los servicios. Sin embargo, el 10% señaló que la seguridad cubre todos los medicamentos o servicios, pero solo parcialmente (ver Gráfico 18).

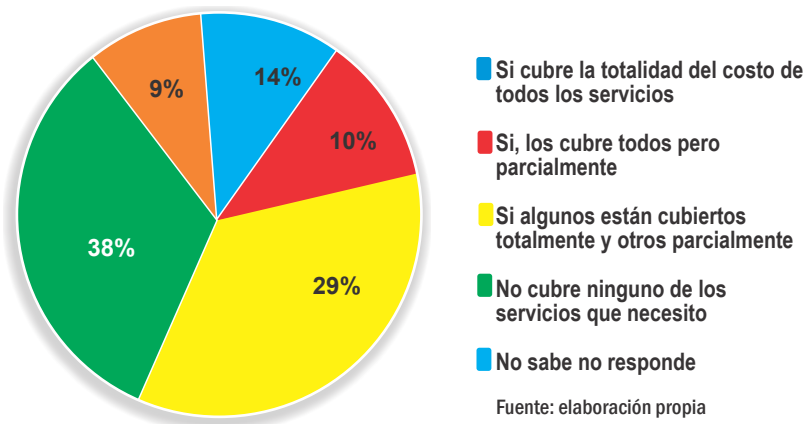


Gráfico 18 Cobertura de medicamentos por parte de la Seguridad Social u otro organismo público o privado.

Debido a la falta de apoyo por parte de los sistemas de protección social, especialmente en cuanto a la cobertura de necesidades y productos estrechamente relacionados con la ER (ej. medicamentos, tratamientos, pruebas, exámenes, citas con profesionales, hospitalizaciones), tal y como se observó en las tablas y gráficos anteriores, la unidad familiar en muchas ocasiones tiene que asumir dichos gastos. Esto supone un impacto importante en la economía familiar pues, tal y como lo muestra el Gráfico 19, para el 54% de los encuestados los costos asociados a la enfermedad son muy altos, el 35% considera que son altos y solo el 7% señala que son bajos o muy bajos.

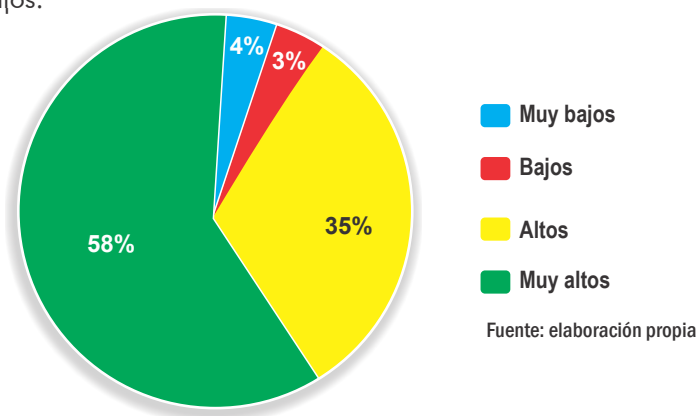


Gráfico 19 . Percepción de los costos asociados a la enfermedad rara.

Por esta razón el 90% de los encuestados manifestó que para la persona con enfermedad rara y su familia los costos asociados a la enfermedad rara resultan difíciles o muy difíciles de asumir (ver Gráfica 20).

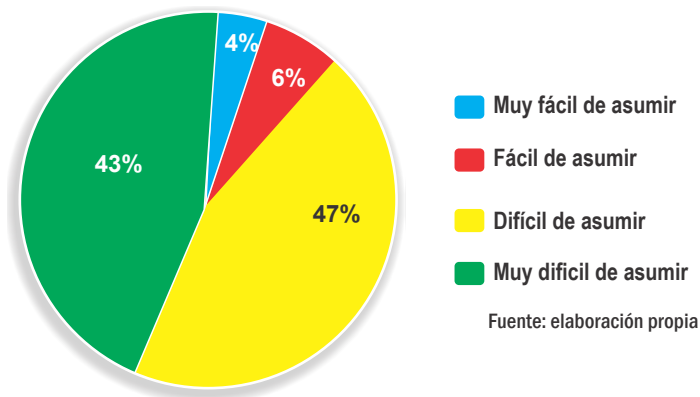


Gráfico 20. Facilidad de asumir los costos asociados a la enfermedad rara.

Profundizando el análisis sobre los costos asociados a la enfermedad rara, la encuesta también preguntó acerca del total de ingresos anuales de la familia destinados a gastos relacionados con la atención de la persona con una enfermedad rara. Los datos de la Gráfica 21 muestran que el 22% de las familias destina más del 50% de los ingresos anuales a gastos de la persona con enfermedad rara (tratamientos, especialistas, medicamentos, transporte, entre otros) y solo el 10% de estas familias gasta menos del 10%.

Estos datos son bastante alarmantes, pues aunque algunas familias puedan tener resuelta la carga económica para otros puede presentarse como una situación angustiosa que genera desgaste financiero.

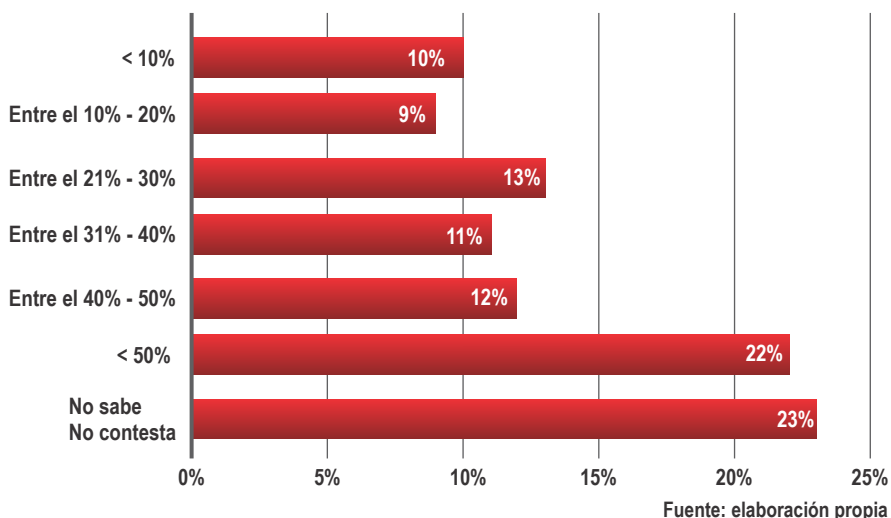


Gráfico 21. Porcentaje del total de ingresos anuales de la familia destinados a gastos de la persona con ER. (n=438).

En esta línea, al preguntar acerca de los aspectos en los cuales se destinan los gastos referidos en la pregunta anterior, la Gráfica 22 permite evidenciar que el tratamiento médico/atención en salud (60%) y los medicamentos, dispositivos y otros servicios de salud (59%), son los servicios que requieren mayor financiación por parte de la persona que vive la enfermedad y su familia. Seguidamente se encuentran el transporte (33%), las ayudas técnicas (27%), el apoyo o la asistencia personal (24%) y, en último lugar, la adaptación a la vivienda (21%).

Estos datos dan cuenta de las dificultades que presenta la seguridad social para asegurar una cobertura universal a la persona con enfermedad rara y la influencia de la misma en la dinámica económica y familiar.

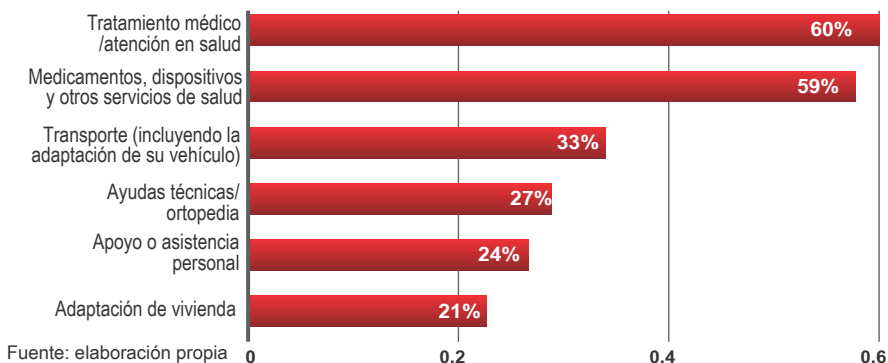


Gráfico 22 . Los aspectos de la ER a los que se destinan los gastos.

Al mismo tiempo la encuesta consultó en cuáles de las necesidades sociales o sanitarias relacionadas con la enfermedad rara quisieran profundizar los participantes.

El Gráfico 23 permite observar que los participantes quisieran profundizar en aspectos como la investigación/cura (55%); la cobertura social, psicológica, sanitaria, de diagnóstico, tratamiento y económica para los pacientes con ER a nivel público (53%); el acceso a tratamientos adecuados (47%); la mayor agilidad en los trámites, desde el diagnóstico hasta la certificación de discapacidad; visitas a los profesionales agrupadas en el mismo día (34%); la formación de los profesionales; población general; asociaciones o centros especializados con cobertura global y transfronteriza, si es necesario (30%); y la adaptabilidad y el diseño universal sin barreras (30%). Estos aspectos resumen las necesidades más sentidas para los participantes.

Por otro lado, las puntuaciones más bajas, pero no menos importantes, se relacionaron de manera ascendente con la discriminación social/laboral relativa a ayudas específicas (26%), la ayuda mutua (26%), la identificación universal de las personas con ER (28%), la formación para los padres/ cuidadores y servicios de información y orientación (28%), la cobertura en derechos (28%), y las instituciones específicas para acoger a las personas con ER, con base en sus déficits, cuando la familia no puede asumir los cuidados que necesita (29%).

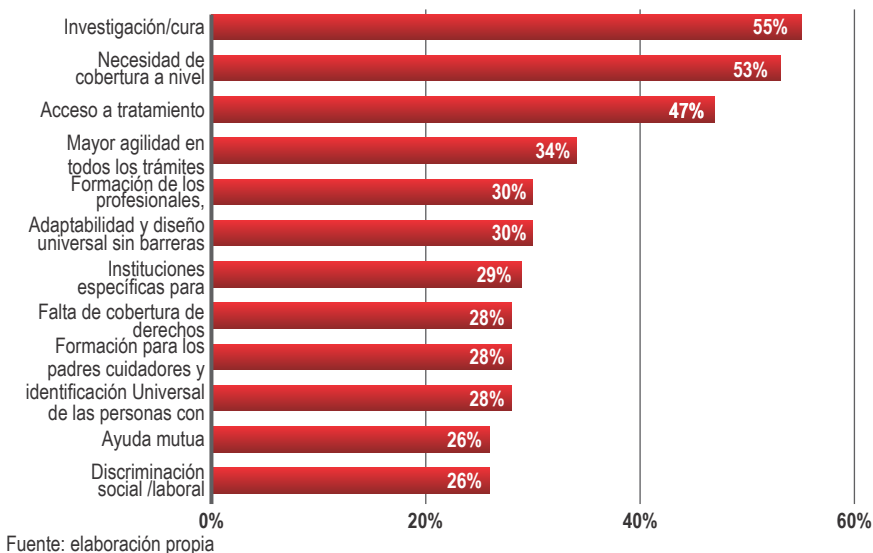


Gráfico 23. Necesidades sociales o sanitarias en las que se requiere profundizar.

CAPÍTULO 4: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

A partir de los hallazgos del estudio ENSERio LATAM relacionados con la situación del colectivo de ER surgió la necesidad de realizar un estudio focalizado en la región de Centroamérica y el Caribe. Este estudio representa el primer abordaje exploratorio para dar respuesta a esa necesidad. Como conclusiones sobre la situación de las ER en Centroamérica y El Caribe, tenemos las siguientes:

- Aunque América Latina, Centroamérica y el Caribe comparten similitudes y desafíos comunes, también tienen diferencias significativas en términos de tamaño de sus economías, historia política y composición étnica y cultural, que impactan significativamente sobre las condiciones en las que viven las personas con Enfermedades Raras. De ahí la importancia de este estudio en la región.
- Al igual que en el resto del mundo, también se observa la ausencia de datos oficiales sobre la cantidad de afectados por ER, así como de homogeneidad en la definición de ER, incluso existiendo algunos países sin definición.
- La mayoría de los países de Centroamérica y el Caribe cuenta con movimientos asociativos. Sin embargo, no todos tienen la misma fuerza para incidir políticamente y abogar por las necesidades de esta población, dadas las condiciones políticas de países como Nicaragua y Cuba, que enfrentan limitaciones para su operación.

- Ningún país de Centroamérica y el Caribe cuenta con registro de Enfermedades Raras.

- Todos los países evaluados cuentan con normativas para Tamizaje Neonatal. Sin embargo, no todos han implementado el programa de Tamizaje debido a que no cuentan con recursos y financiamiento, acceso a tecnología, legislación y políticas de salud sobre ER y colaboración internacional.

- El 24% de familias encuestadas refiere más de un caso, siendo esto probablemente una manifestación de la agregación familiar de las ER secundarias a su componente etiológico, genético y hereditario.

- La proporción de "diagnosticados en más de un año" fue de 75% en todos los grupos etarios, evidenciando que existen dificultades para el acceso a pruebas y especialistas que permitan el diagnóstico oportuno de las ER. Las consecuencias del diagnóstico tardío referidas con mayor frecuencia por los pacientes fueron: no haber recibido ningún tipo de apoyo, no haber recibido tratamiento específico para la enfermedad, no haber recibido una atención adecuada para la enfermedad, entre otras. Se encontró que las mujeres han sido afectadas en mayor medida que los hombres por las consecuencias negativas del retraso del diagnóstico.

- La mayoría de los pacientes considera que la ER empeoró su estado de salud y tuvo un impacto negativo frecuente en sus actividades cotidianas, educativas y laborales. Entre las variables relacionadas directamente con el impacto de la enfermedad se encontraron los años de demora y la frecuencia de las hospitalizaciones.

- Sobre el ámbito socio familiar, los resultados son positivos. La mayoría de las personas con ER señaló que la enfermedad rara ha tenido un impacto positivo en sus ambientes de interacción más próximos, fortaleciendo las relaciones con sus familiares y amigos. Sin embargo, es importante señalar que un porcentaje pequeño de personas indica que la enfermedad rara influyó en situaciones de separaciones o divorcios.

- La mayoría de los participantes en este estudio señaló que la ER no había tenido un impacto negativo sobre su estado psicológico, pues la percepción sobre su capacidad para sobreponerse a sus problemas no se vio afectada con frecuencia. Sin embargo, al hacer un análisis en intersección con el género se identificó que las mujeres presentan peores índices de bienestar psico-emocional en comparación con los hombres. Esto implica que deben considerarse las vulnerabilidades diferenciadas en las formas de afrontamiento de la condición de salud.

- De acuerdo con el análisis realizado, la afectación en salud mental es significativamente considerable tanto en hombres como en mujeres, situación que consideramos agudiza la problemática en salud tanto para los pacientes, como para sus familias y la red de cuidadores. Situación amerita ser abordada con carácter prioritario por los diversos sistemas de salud de los países participantes en el estudio, con el objetivo de aliviar el sufrimiento y contribuir al mejoramiento de la calidad de vida de esta población y de quienes la rodean.

- Las mujeres en Centroamérica se encuentran afectadas en menor proporción que los hombres respecto a las actividades financieras, las tareas domésticas y de cuidado personal. Sin embargo, se encuentran más afectadas en actividades instrumentales como la disminución de ingresos y las oportunidades laborales. Aunque la explicación sobre estos resultados puede darse a partir del tipo de ER, también es importante resaltar la influencia de los roles que socialmente se les asignan a las mujeres -por ejemplo, los de ama de casa y cuidado del hogar-, ya que estas actividades cotidianas son conocidas para ellas y suponen una menor dificultad.

- La carga económica de las ER para las familias afectadas es alta. Solo algunos costos de la atención de las personas con ER son cubiertos por el sistema de salud u otra entidad. Servicios como la rehabilitación, los tratamientos y los medicamentos, que impactan en gran medida la calidad de vida, son los menos cubiertos, y su acceso se convierte en un desafío para las familias debido a que su elevado costo, que implica un gasto del 50% de los ingresos anuales para las familias. Esto limita su capacidad para satisfacer otras necesidades básicas como alimentación, vivienda y educación, llevando a una disminución de la calidad de vida y a un impacto negativo sobre la salud mental de la persona con ER y sus familiares.

- Es evidente que en la mayoría de los países participantes es reciente el reconocimiento de la población con enfermedades huérfanas, y por tal motivo se presentan numerosas barreras de acceso a los servicios de salud, educación, oportunidades laborales, entre otros. Lo anterior se explica porque los sistemas de salud son diferentes en cada uno de los territorios, situación que de una u otra manera afecta de manera significativa el diagnóstico oportuno, el tratamiento adecuado y el acceso a los medicamentos.

- Resulta preocupante que en algunos países no se practique una recolección adecuada y formal, por parte de los servicios de salud y las autoridades sanitarias, de los datos y de la notificación de las personas diagnosticadas con enfermedades huérfanas, situación que se convierte en una barrera que genera retraso en la atención a esta población y dificulta la toma de decisiones para la inversión en recursos y el diseño de planes, proyectos y estrategias que permitan realizar un abordaje integral que satisfaga las necesidades de esta población con un verdadero impacto en la disminución de las complicaciones en morbilidad y para evitar la mortalidad temprana en la primera infancia.

Recomendaciones

Para mejorar las condiciones socio-sanitarias, familiares, laborales y psicoemocionales de la población con ER en Centroamérica es fundamental que los gobiernos, las organizaciones de salud, las organizaciones de pacientes y la sociedad en general trabajen de manera colaborativa para desarrollar estrategias, planes y políticas para atender las necesidades de las personas con ER, que respondan de la forma más apropiada a las necesidades encontradas en este estudio y otras necesidades que se identifiquen. A partir de los hallazgos de este trabajo, se hacen las siguientes recomendaciones a los países de la región:

- Realizar acciones conjuntas entre países de Latinoamérica y de Centroamérica y el Caribe con el objetivo de unificar criterios de denominación con miras a posibilitar políticas públicas para las EERR en la región.

- Establecer registros nacionales exclusivos para pacientes con ER e impulsar iniciativas transnacionales que incluyan a la totalidad de países de la zona, que permitan la recolección de datos oficiales y la homogeneización de la definición y el marco normativo en ER.

- Trabajar para que los profesionales de la salud de la región mejoren sus habilidades de sospecha, diagnóstico y tratamiento, mediante el establecimiento de centros de referencia para el diagnóstico y la atención de ER, que permitan el mejoramiento progresivo de la oportunidad diagnóstica y la calidad de la atención de estas enfermedades, así como la creación de programas de postgrado y educación continua en genética y ER. Así mismo, fortalecer y ampliar los programas de tamizaje neonatal.

- Dado que para algunas personas la enfermedad rara ha tenido un impacto negativo en las relaciones que establecen con familiares y amigos, es importante generar espacios educativos para conocer acerca de las ER, fortalecer los sistemas de cuidado y los espacios de respiro, dirigidos principalmente a las mujeres cuidadoras. Adicionalmente, es importante que los países fortalezcan la atención por parte de profesionales en genética clínica que puedan llevar a cabo procesos de consejería genética, orientar a personas y familias sobre la comprensión de la enfermedad, y disminuir la ansiedad y la incertidumbre que les generan.

- Es importante promover que los gobiernos, las empresas y las instituciones educativas, en todos sus niveles y modalidades, diseñen e implementen políticas que promuevan el acceso y la participación, en condiciones de equidad, a ambientes productivos. Estas políticas pueden considerar las licencias médicas pagadas, las adaptaciones a los ambientes laborales y los enfoques de educación inclusiva.

- En casos graves de ER, las hospitalizaciones recurrentes y el deterioro de la salud pueden resultar en una disminución significativa de la capacidad de las personas para llevar a cabo actividades productivas a largo plazo. Por tanto, se considera importante que las políticas puedan considerar, en última instancia, la jubilación anticipada, la inclusión a programas de asistencia social y el fortalecimiento de programas como el de aulas hospitalarias.
- Se considera importante la inclusión de un enfoque de género en la atención que tienen los profesionales de la salud en el ámbito de las ER. Este enfoque debe incluir la orientación sobre el tejido asociativo, que permita encontrarse con otros con los que se comparten situaciones comunes para enfrentar la adversidad de manera colectiva.
- Es fundamental que los gobiernos y las organizaciones trabajen en políticas y programas que faciliten el acceso a una atención médica asequible y de calidad. Además, la creación de sistemas de seguridad social y la promoción de seguros de salud accesibles son enfoques clave para aliviar la carga financiera de las familias en situaciones similares. La atención médica accesible es un derecho fundamental, y es importante que las familias no se vean obligadas a sacrificar la atención de sus necesidades básicas debido a los costos de la atención médica.
- Se recomienda y propone la organización de una cumbre centroamericana y del Caribe con el objetivo de realizar la revisión de la legislación aprobada e implementada en cada uno de los países, para intercambiar experiencias que contribuyan al fortalecimiento legislativo de quienes tienen aprobada normatividad, y que a la vez se convierta en una plataforma de apoyo para aquellas naciones que aún no tienen reglamentación y legislación al respecto, para que reconozcan y protejan a sus ciudadanos que viven con enfermedades huérfanas. De igual manera, este escenario sería propicio para abordar un trabajo en políticas públicas que permitan el aforo de recursos económicos y planteen escenarios claros con lineamientos que apunten a la solución efectiva de la problemática que enfrentan los pacientes con enfermedades huérfanas, no solo en materia de salud sino también en escenarios como la educación, el ámbito laboral, la práctica de deporte, el disfrute cultural y las ofertas laborales con enfoque diferencial.
- Con el objetivo de mejorar la oportunidad en el diagnóstico, se recomienda que en cada uno de los diez países participantes en el estudio ENSERio Centroamérica y el Caribe se diseñen estrategias enfocadas a la transferencia del conocimiento dirigidas al personal de la salud (médicos, especialistas, enfermeras, trabajadores sociales, psicólogos, e incluso personal asistencial) para fortalecer el conocimiento referente a signos y síntomas tempranos de las diversas enfermedades huérfanas.

- Para el diseño de estas estrategias es importante que se pueda establecer un diálogo y realizar acuerdos entre los diversos actores, es decir gobierno, industria, organizaciones sociales de apoyo a pacientes y familias (ONG). Esta recomendación se hace siendo conocedores de que en pocas o ninguna de las facultades de salud se cuenta con cátedras dedicadas exclusivamente al estudio de enfermedades huérfanas. Se hace necesario unir esfuerzos para generar espacios de conocimiento de manera gratuita que faciliten la inserción de estas patologías en las agendas institucionales de salud y de los trabajadores.

- Se recomienda la conformación de mesas técnicas de trabajo formalmente constituidas por los gobiernos nacionales, en las que tengan participación con voz y voto los diversos actores: entes gubernamentales (responsables de salud, educación, deporte, cultura), la sociedad civil de pacientes y familias afectadas representada por las organizaciones sociales ONG (fundaciones, asociaciones y redes de apoyo), responsables en la prestación del servicio de salud, la academia con sus respectivos grupos de investigación, la industria con su componente de responsabilidad social; --todo esto con el propósito de construir y diseñar planes, estrategias, proyectos y acciones orientados en conjunto a facilitar los procesos de una forma participativa, y a construir soluciones que beneficien realmente a la población con enfermedades huérfanas de manera equitativa, con igualdad de oportunidades.

- De acuerdo con la revisión general y la información analizada en el estudio, sumada a la revisión general y la forma en la que en este momento se recoge la información de los pacientes en Centroamérica y el Caribe, se recomienda trabajar en el diseño y la elaboración de protocolos en el nivel gubernamental para hacer la recolección formal y oficial de los datos de los pacientes con enfermedades huérfanas, y asumir estas patologías como de interés especial en salud pública de manera que sean reportadas al sistema de vigilancia epidemiológica de inmediato una vez sean diagnosticadas.

- Sin duda, es necesario conocer el número de pacientes afectados con enfermedades huérfanas, con sus diagnósticos y condiciones de vida, para facilitar la toma de decisiones de los entes gubernamentales y la optimización de los recursos para la misma. A la vez, se podrán realizar acciones efectivas orientadas a la mejora de la calidad de vida de esta población y sus familias.

- Realizar de manera conjunta entre los diversos actores el diseño de campañas de comunicación enfocadas a la sensibilización de la población, mediante información clara y precisa sobre las enfermedades huérfanas, en sus generalidades, y sobre la importancia de vincularse a los servicios de salud, educación, actividades culturales y, en general, participar en todos los escenarios de la vida pública y la vez gozar de todos los derechos integrales para una verdadera inclusión con respeto y dignidad.

Limitaciones

- El estudio utilizó un muestreo por conveniencia. Por lo tanto, los hallazgos, si bien pueden reflejar parte de la situación de la población con ER Centroamérica, no pueden generalizarse al total de dicha población.

- El estudio no contempló la variable ocupación, una variable particularmente significativa dado que define los roles fundamentales de la persona, entre ellos el rol de trabajadoras que podrían tener las personas con ER en edades consideradas como productivas. Además, porque esta variable, combinada con otras, permite generar datos sólidos acerca de la estructuración social y el lugar que ocupa esta población.

Referencias

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

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

Carrión-Tudela, J., Ancochea-Díaz A., Galkute M. & Males-Henao, A. (2022). *Estudio de Necesidades Socio-sanitarias de las Personas con Enfermedades Raras y sus Familias en Latinoamérica, Estudio ENSERio LATAM*.

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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

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



Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras



Facultad
de Salud



Secretaría General
Iberoamericana
Secretaría-Geral
Ibero-Americana

