



# DESAFÍOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LATINOAMERICA

Equilibrio entre Acceso y accesibilidad



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

## Enfermedades Raras Paradoja a los Paradigmas del Sistema

- Retos
- ¿Conocer situación en Latam ?

### Soluciones

- Reconocimiento
- Método
- Primera Propuesta



# CUANDO TE VISITA LO INSOLITO

NACIÓN | 2016/03/04 18:38

## Insólito pago de indemnización: \$1 millón en monedas

Un juez de Bogotá ordenó el pago del dinero a varios vendedores informales que agredieron a otro colega en el centro de la ciudad.



Al juzgado los comerciantes informales llegaron con una maleta llena de monedas que tuvieron que contar.

## Demanda más insólita contra el país lo haría quebrar

Una familia reclama una indemnización más grande que el PIB; demanda es una de las 200.000 contra el Estado.



## El insólito error de un banco alemán

Por RFI

Publicado el 31-10-2011 • Modificado el 02-11-2011 en 16:15



El ministro de Finanzas de Alemania, Wolfgang Schäuble.

©Reuters.

El nacionalizado Hypo Real Estate incurrió en un error de balance de... 56.000 millones de euros, una cifra que obligó al revisar a la baja la deuda alemana. El ministro de Finanzas exige explicaciones y la prensa alemana se muestra escandalizada.





ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE



#FECOERSomosTodos



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

# • Retos de las Enfermedades Raras



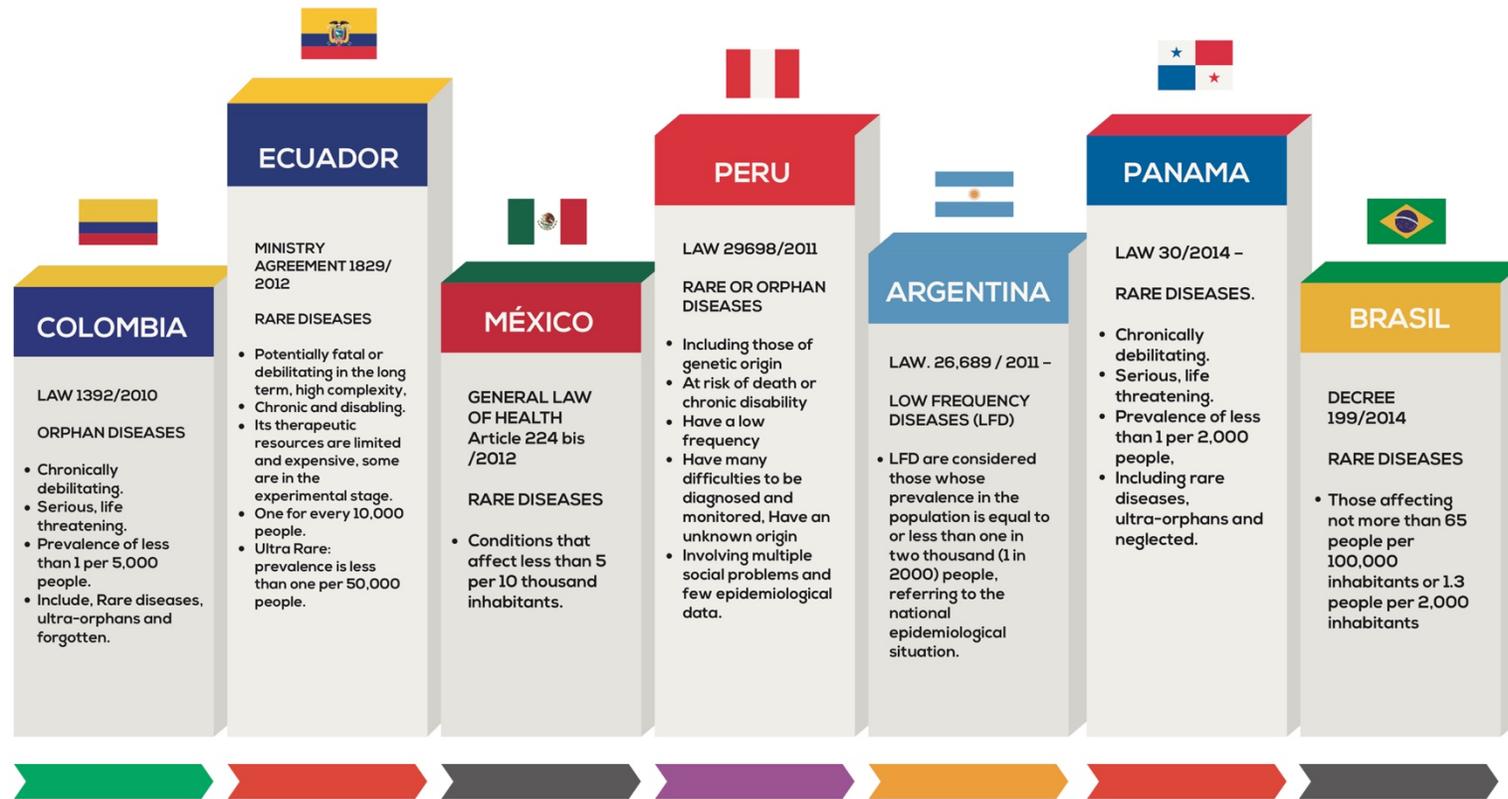
ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

## Definición de la Enfermedad Rara

No hay **definición** establecida por una autoridad Mundial sobre **qué es** una “Enfermedad Rara”. Las definiciones cambian tanto de una legislación a otra como de uno a otro investigador. **La baja prevalencia** es un factor determinante en toda definición de enfermedad rara.



# DISPARITY ON RD DEFINITIONS



# Más de CINCO MIL Enfermedades Raras descritas

- ✓ Diversas
- ✓ Heterogéneas
- ✓ Poco Prevalentes



Orphanet. Portal de Información de Enfermedades raras y Medicamentos Huerfanos. Disponible en:  
<http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

- 80% de las enfermedades raras tienen origen genético \*

- Las enfermedades raras son patologías debilitantes con el paso del tiempo y potencialmente mortales \*

- El 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo. \*

10 % de las Hospitalizaciones pediátricas

20 % en la mortalidad infantil

S. F. Kingsmore, C. J. Saunders, Deep Sequencing of Patient Genomes for Disease Diagnosis: ¿When Will It Become Routine? Sci. Transl. Med. 3, 87ps23 (2011).

- El 65% son graves y altamente incapacitantes

35% de las muertes en niños menores de un año

Una de cada diez muertes entre el primer año y los 15 años de edad

Direcção-Geral da Saúde, Portugal. (2008). Programa Nacional para Doenças Raras (PNDR). Obtenida en Noviembre 12 de 2011. <http://www.min-saude.pt/NR/rdonlyres/555DD3B345F0-4F74-B633-28889E7218F1/0/010420.pdf>

- Producen alta carga familiar y social\*

- Altísima dispersión geográfica de pacientes-



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

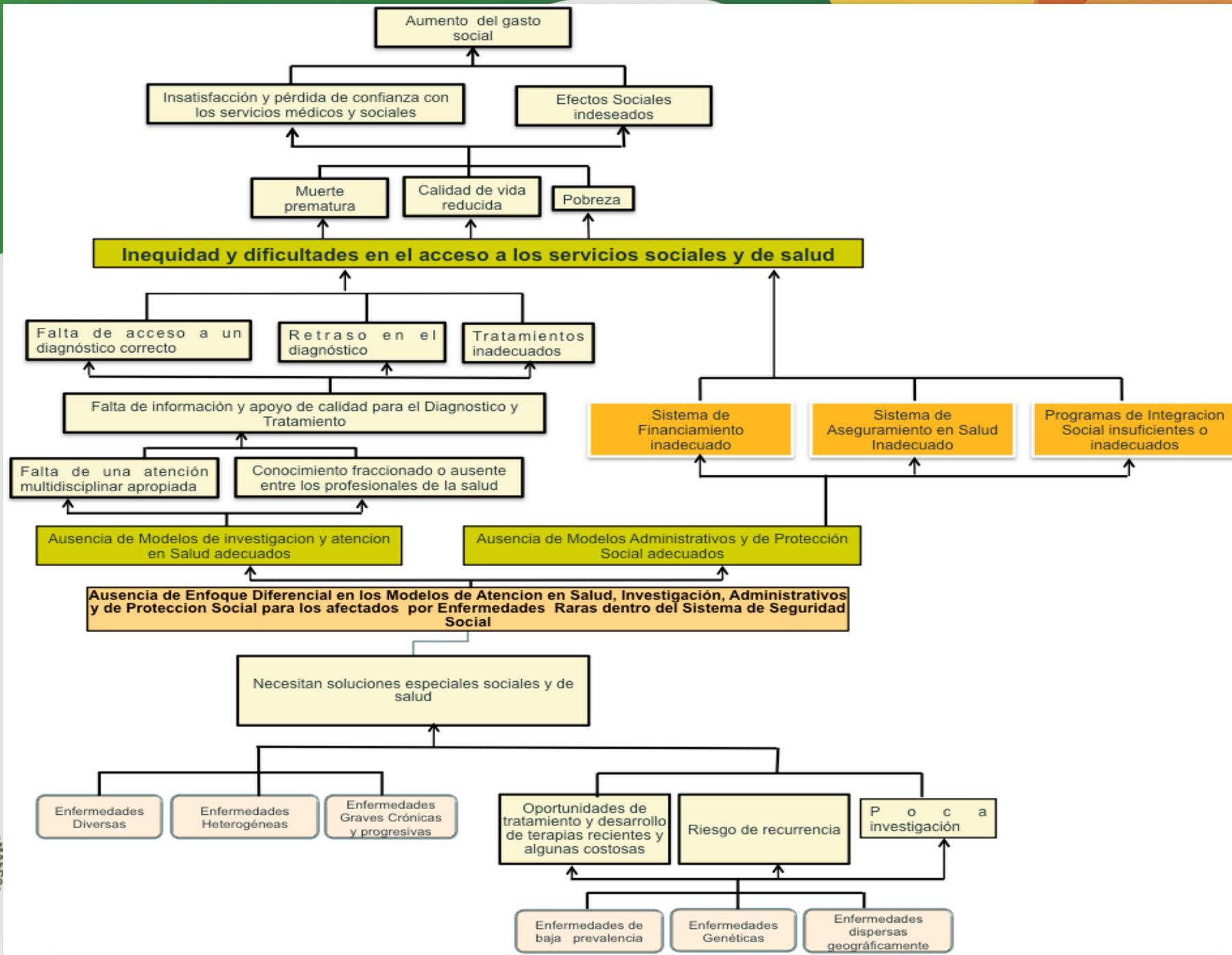
\* FEDER, Federación Española de Enfermedades Raras. "Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España" Estudio Enserio. Octubre de 2009.

Los pacientes con ER presentan

discapacidad **física** en 87,7%,  
discapacidad **emocional** en 83,6%,  
discapacidad **social** en 75,6%;  
y discapacidad **sensorial** en 53%

Sociosanitary impact on patients with rare diseases (ERES study). Avellaneda  
Fernández A, Layola M, Izquierdo Martínez M, Guilera M, Badia Llach X, Ramón  
JR. 17, 2007, Med Clin (Barc), Vol. 129, págs. 646-51.





## INSOLITAS en el DIAGNOSTICO

- 5- 30 años para obtener un diagnostico
- 25% de los **pacientes** viajan fuera de su región para tener un diagnostico confirmatorio



EURORDIS, EurordisCare2: survey of diagnostic delays, 8 diseases, Europe. [http://www.eurordis.org/big\\_article.php3?id\\_article=454](http://www.eurordis.org/big_article.php3?id_article=454)  
Accessed: June 2010

ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE



## INSOLITAS en el CUIDADO

El **tiempo** que llevan los cuidadores **dedicado** al enfermo oscila entre **1 y 44** años, siendo la media de **15,76** años.



JUNTA DE EXTREMADURA . "Calidad de vida en pacientes con Enfermedades Raras en Extremadura". Disponible en: <http://saludextremadura.gobex.es/documents/19231/3156752/CalidadVida+Enf+Raras.pdf>

ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

## INSOLITAS para la ATENCION

- En un cupo de un Médico de Familia (1.500-2.000 pacientes), se tienen apenas unos 15-20 pacientes con ER. (1)
- Dos terceras partes se diagnostican a través de la Observación Clínica, pero el medico no puede diagnosticar o tratar lo que no conoce
- A menor prevalencia, menor atención y especialización institucional. Las ER despiertan escaso interés profesional, en contraste con el interés humano.”
- Las ER no cumplen con las leyes de oferta y de demanda



1. RIBES GARCÍA MIGUEL et al. “Abordando las Enfermedades Raras desde la consulta de Atención Primaria: si se quiere, se puede.”



# INSOLITAS en la INVESTIGACIÓN

- **Riesgo a Fallar**
- **Dispersión geográfica**
- **Poca disponibilidad e interés** por parte de investigadores clínicos,
- **Poca financiación y reclutamiento de pacientes** <sup>1</sup>
- **Variedad, cantidad y heterogeneidad** de Enfermedades Raras. ¿Cuál investigo?
- **Hacer otros proyectos con mejor retorno**
- **Diferencias en los requerimientos regulatorios** alrededor del mundo para aprobación de medicamentos huérfanos

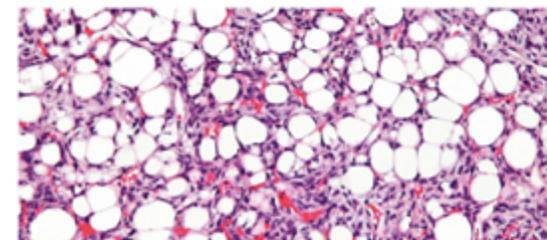
SALUD

## El colmo de las enfermedades raras: son pocos hasta para montar ensayos

Un estudio del primer fármaco para el liposarcoma necesita reclutar 30 personas



EMILIO DE BENTO



Un tejido con liposarcoma. Los círculos blancos son los acúmulos de grasa. /Fisicario Cubedo

Es el colmo de **las enfermedades raras**: como son las que afectan a muy pocas personas (una cada 2.000, como mucho), no interesan económicamente a los laboratorios, que deben invertir lo mismo que encontrarles un tratamiento que para una dolencia que afectara a millones de personas; como son tan poco

PUBLICIDAD

VIDEOS

NEWSLETTERS

### TE PUEDE INTERESAR

El Estado exige a Cifuentes que devuelva el hospital Puerta de Hierro en buenas condiciones

Hendo grave un chaval de 17 años al caer en una zona recreativa

Cifuentes pretende devolver un hospital en ruinas al Estado

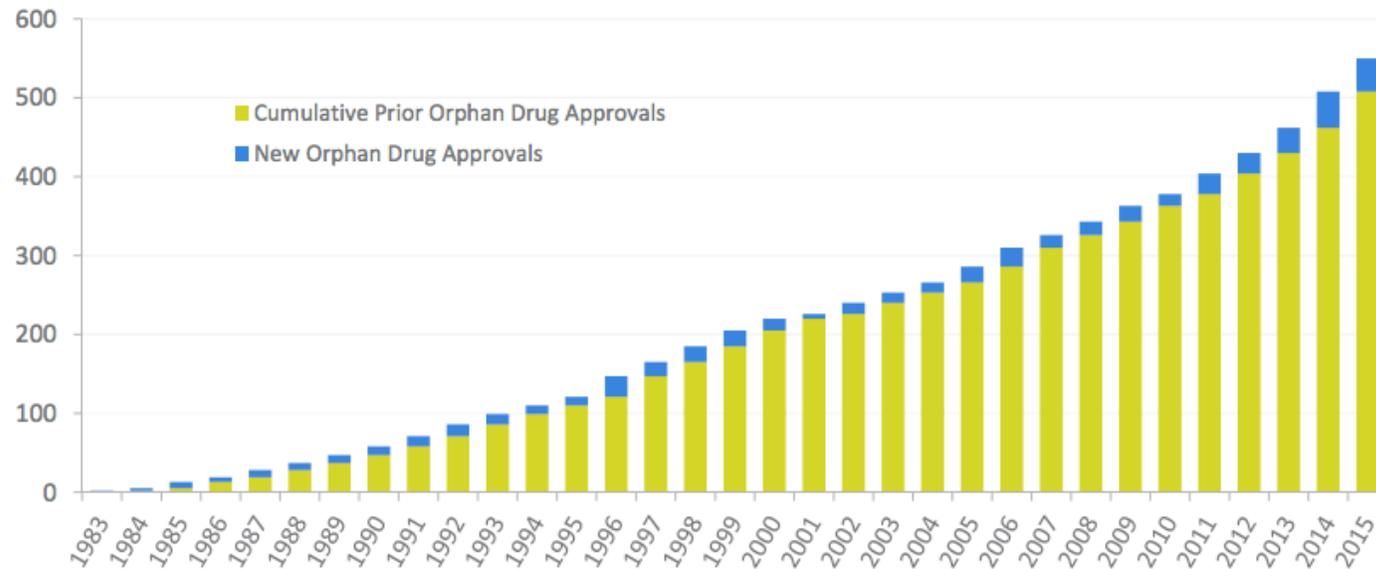
La bacteria 'espacial' que crece más estando en órbita



# Rare Diseases: Drug Approvals for Rare Diseases Have Increased

Rare diseases are those that affect 200,000 or fewer people in the United States.<sup>22</sup> The FDA has approved more than 500 orphan drugs since the passage of the Orphan Drug Act in 1983.<sup>23</sup>

*Number of Drug Approvals for Rare Diseases\**



\*Drug approvals for rare diseases include initial approvals of new medicines and subsequent approvals of existing medicines.

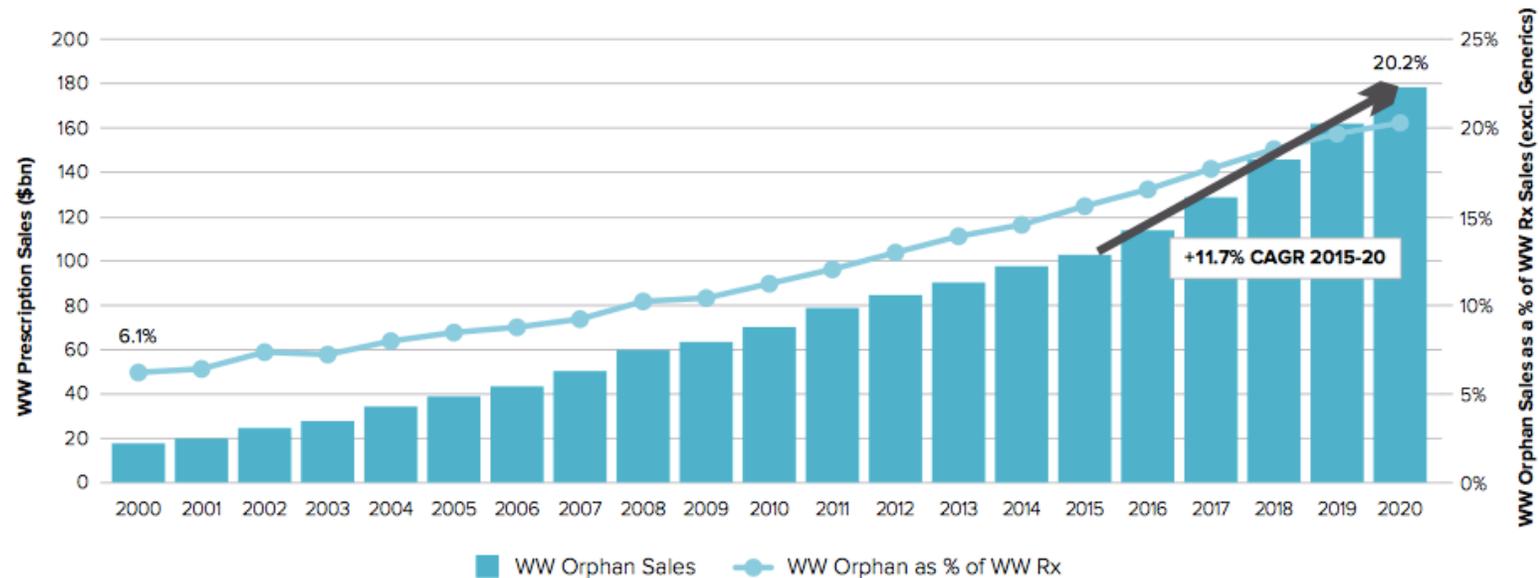
Source: FDA<sup>22,23</sup>



# INSOLITAS PARA las finanzas estatales

## Worldwide Orphan Drug Sales & Share of Prescription Drug Market (2000-2020)

Source: EvaluatePharma\* 30 September 2015

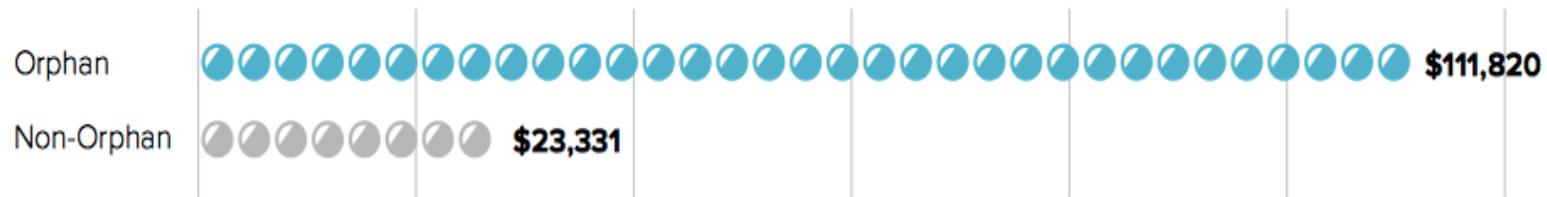


ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

EvaluatePharma® Orphan Drug Report 2015 Disponible en : <http://info.evaluategroup.com/rs/607-YGS-364/images/EPOD15.pdf>

## INSOLITAS PARA las finanzas estatales

### Average Cost per patient per year 2014 (Top 100 Orphan and Top 100 Non-Orphan Drugs)



EvaluatePharma® estimates that the average cost per patient per year in 2014 for an Orphan Drug was **\$111,820** versus **\$23,331** for a Non-Orphan Drug.

Per patient costs for Orphan Drugs is **13.8 times higher** than Non-Orphan Drugs using median prices.

EvaluatePharma® Orphan Drug Report 2015 Disponible en :  
<http://info.evaluategroup.com/rs/607-YGS-364/images/EPOD15.pdf>



## INSOLITAS PARA las finanzas estatales

### Trends in Sales

Worldwide Orphan Drug sales forecast to be

**\$178 Billion**

Compound Annual Growth Rate for Orphan Drugs will be

**2x overall drug market**

### Sales 2020



Orphan Drugs will be 20.2% of worldwide prescription sales, excluding generics.



EvaluatePharma® Orphan Drug Report 2015 Disponible en : <http://info.evaluategroup.com/rs/607-YGS-364/images/EPOD15.pdf>

ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE



**PARADOJA:** Al mismo tiempo que se **estimula** la producción de medicamentos huérfanos, no se trabaja progresivamente para resolver el problema de **adquirirlos** = **Trabas en el acceso** en los diferentes países

Desde la entrada en vigor del reglamento de medicamentos huérfanos en Europa hasta la actualidad se han presentado **634 propuestas**. De ellas **han optado a la designación de medicamento huérfano 422**, pero sólo **30 han alcanzado la fase de autorización para la comercialización**.<sup>2</sup>

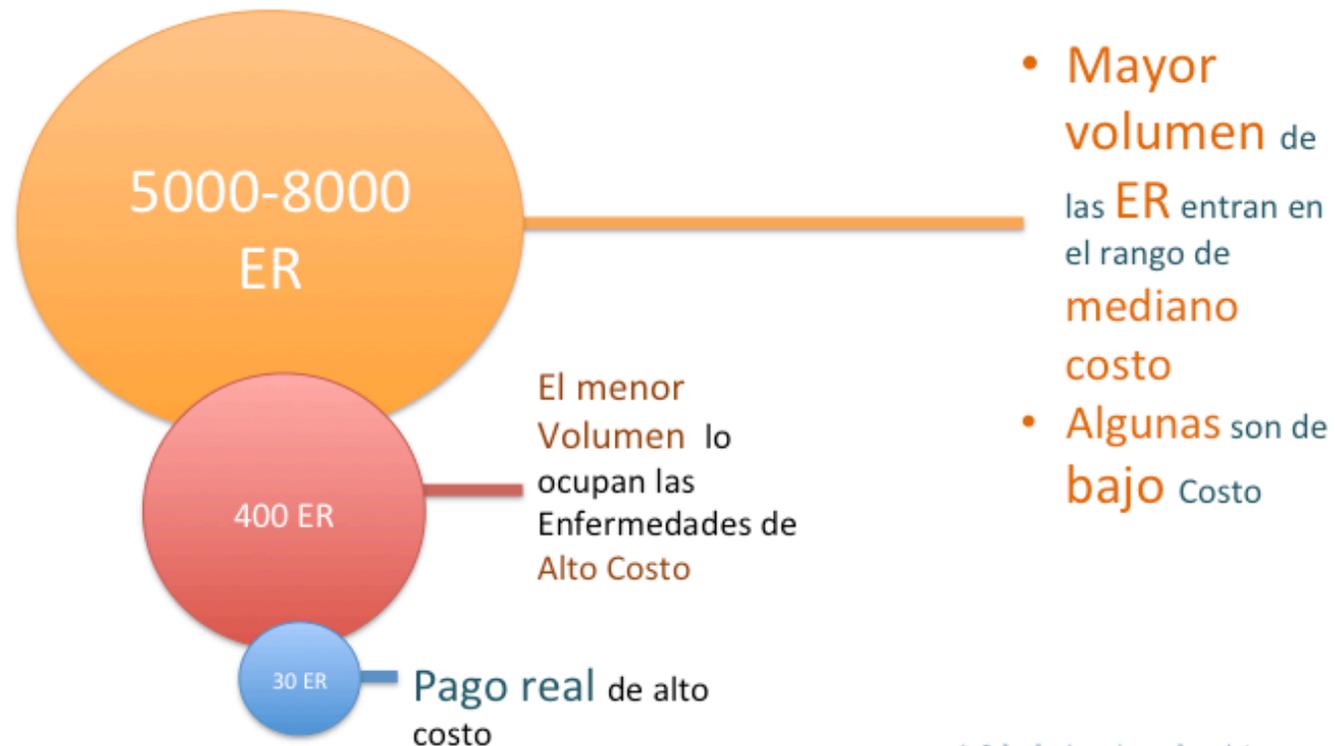


Factores que influyen en el acceso:

- La **naturaleza** de los presupuestos
- Mecanismos de **aseguramiento** y **reembolso**
- Existencia o no de **Centros especializados**
- El **valor de la terapia** en términos de la relación coste-eficacia.<sup>1</sup>

2 . Posada de la Paz M. Las Enfermedades Raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit 2008; 6: 157-178.

## SOBRE LOS COSTOS DE LAS ENFERMEDADES RARAS\*



\* Cálculo basado en los datos extractados del artículo de Posada de la Paz (2) - en cuanto a designación y comercialización de medicamentos huérfanos

2 . Posada de la Paz M. Las Enfermedades Raras y su impacto en la gestión de los servicios de salud. Rev Adm Sanit 2008; 6: 157-178.



## INSOLITAS PARA LAS finanzas familiares

Los costes promedios anuales por paciente oscilan entre **18.300 €** para pacientes con Esclerodermia y **94.200 €** para pacientes con Distrofia Muscular de Duchenne

**Tabla 3.** Costes anuales medios por enfermedad y categoría (€).

	DMD	EB	ESCL	FQ	HEMO	HISTIO	PW	X-FRAGIL
Costes directos sanitarios	13.828	3.664	8.819	13.737	5.561	17.070	6.129	5.681
Costes directos no sanitarios	79.312	29.952	3.312	21.517	10.039	12.886	51.243	53.492
Costes indirectos	1.031	287	6.157	2.089	4.146	581	400	651
<b>Costes totales</b>	<b>94.171</b>	<b>33.903</b>	<b>18.288</b>	<b>37.343</b>	<b>19.746</b>	<b>30.537</b>	<b>57.772</b>	<b>59.824</b>



Julio López Bastida et al. "Los costes socioeconómicos y la calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con Enfermedades Raras en España"

**PARADOJA:** Es paradójico que las familias con Enfermedades Raras en las que **concurrén más vulnerabilidades** tengan que **cubrir sus propios tratamientos** para mantener la calidad de vida mientras **no pueden trabajar** para conseguir los recursos

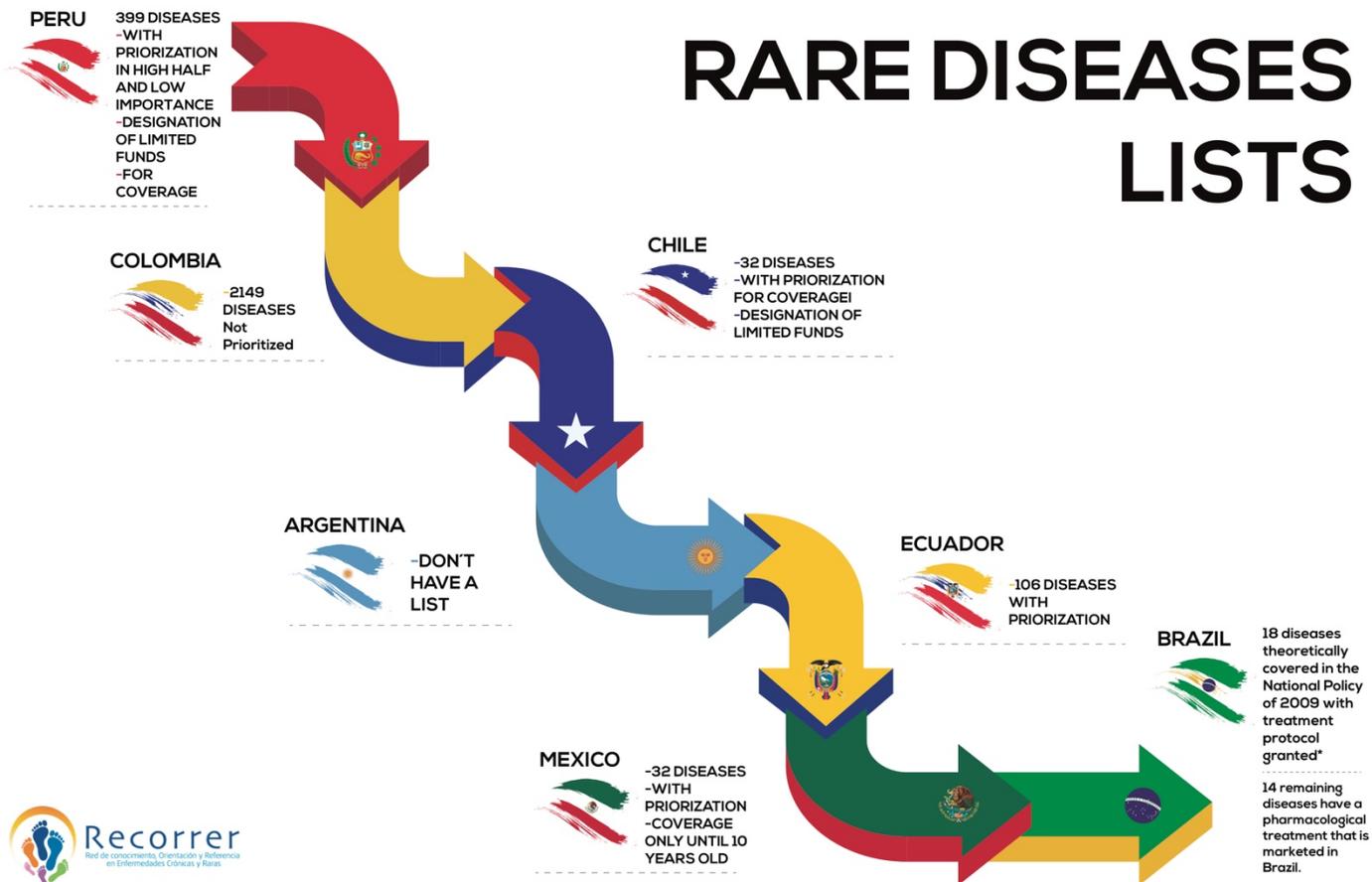


- ¿Conocer situación en Latam?



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

# RARE DISEASES LISTS



# •Soluciones

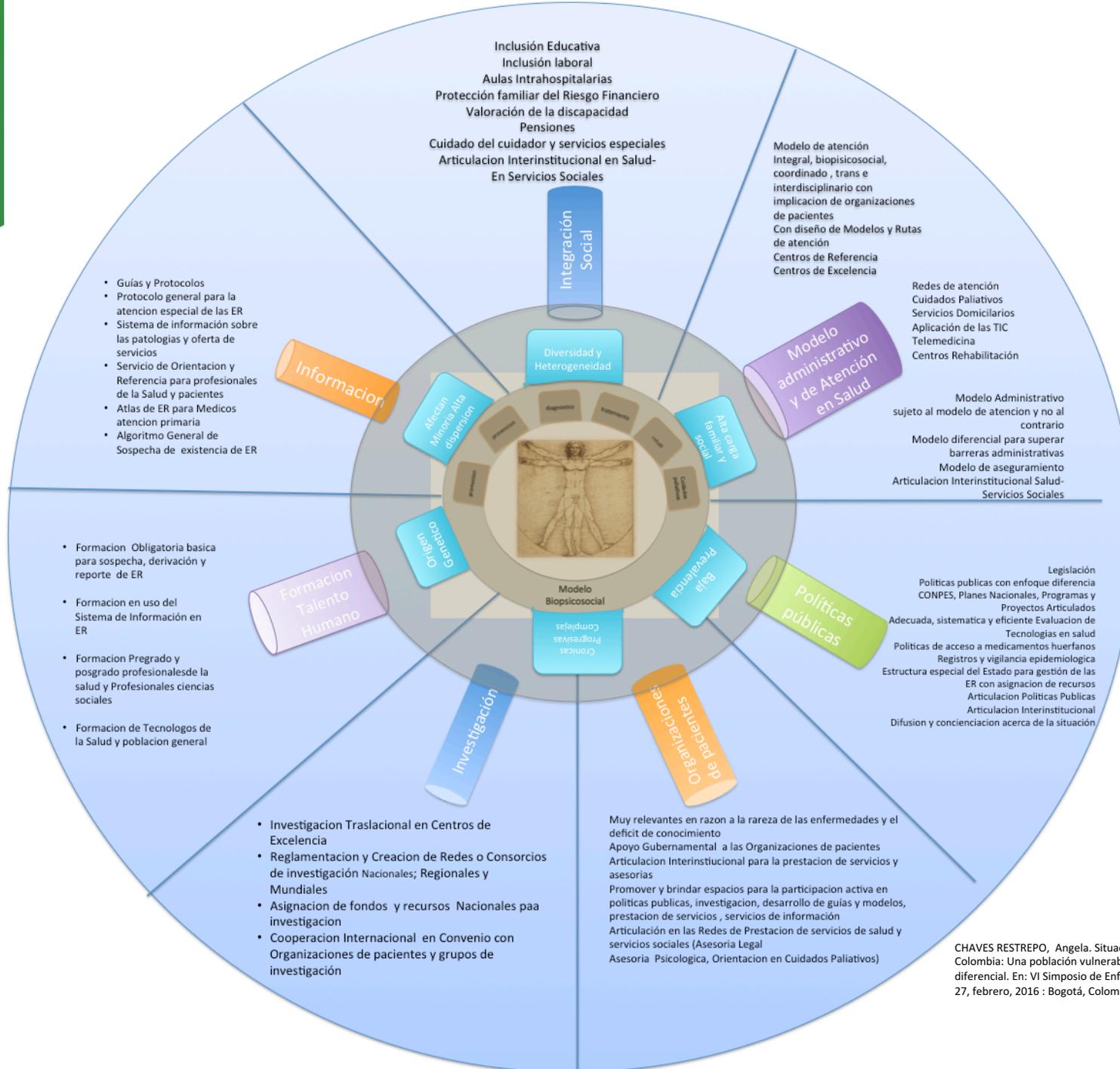


ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

# OPORTUNIDADES PARA RESOLVER PROBLEMAS COMUNES



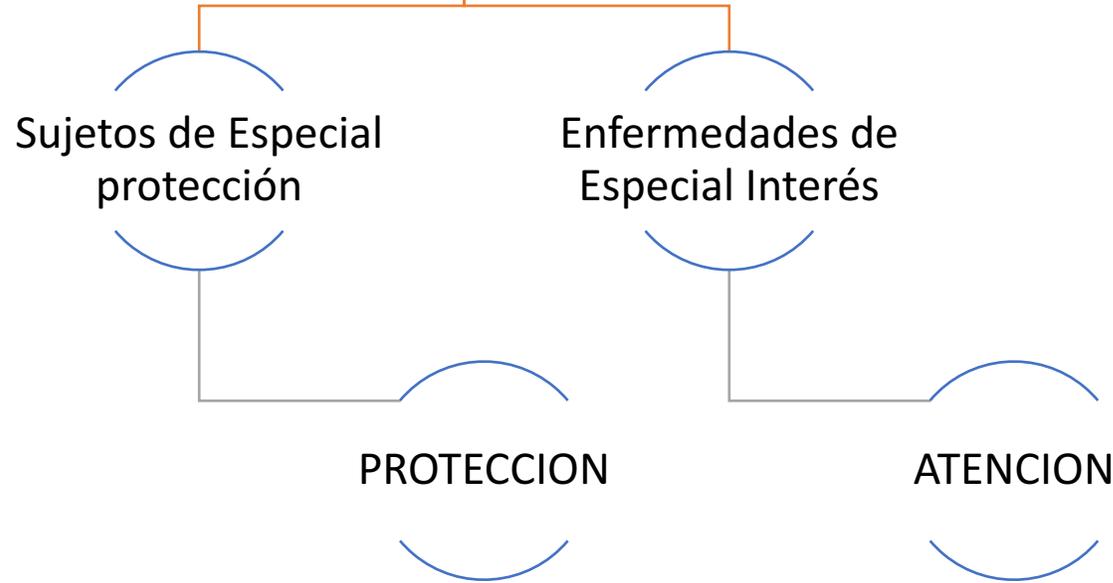
ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE



ISPOR 6<sup>TH</sup>

CHAVES RESTREPO, Angela. Situación de los afectados con Enfermedades Raras en Colombia: Una población vulnerable y minoritaria que requiere abordaje con enfoque diferencial. En: VI Simposio de Enfermedades Raras Asociadas a Procesos Genéticos. 26 y 27, febrero, 2016 : Bogotá, Colombia.

# TRUE RECOGNITION



- ✓ Defensa del Derecho Humano
- ✓ Protección Financiera
- ✓ Apoyar en necesidades sociales
- ✓ Priorización

- ✓ Acceso a la salud
- ✓ Cobertura
- ✓ Reembolso
- ✓ Estructuras
- ✓ Priorización

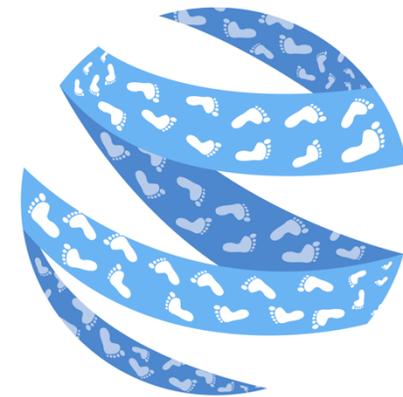
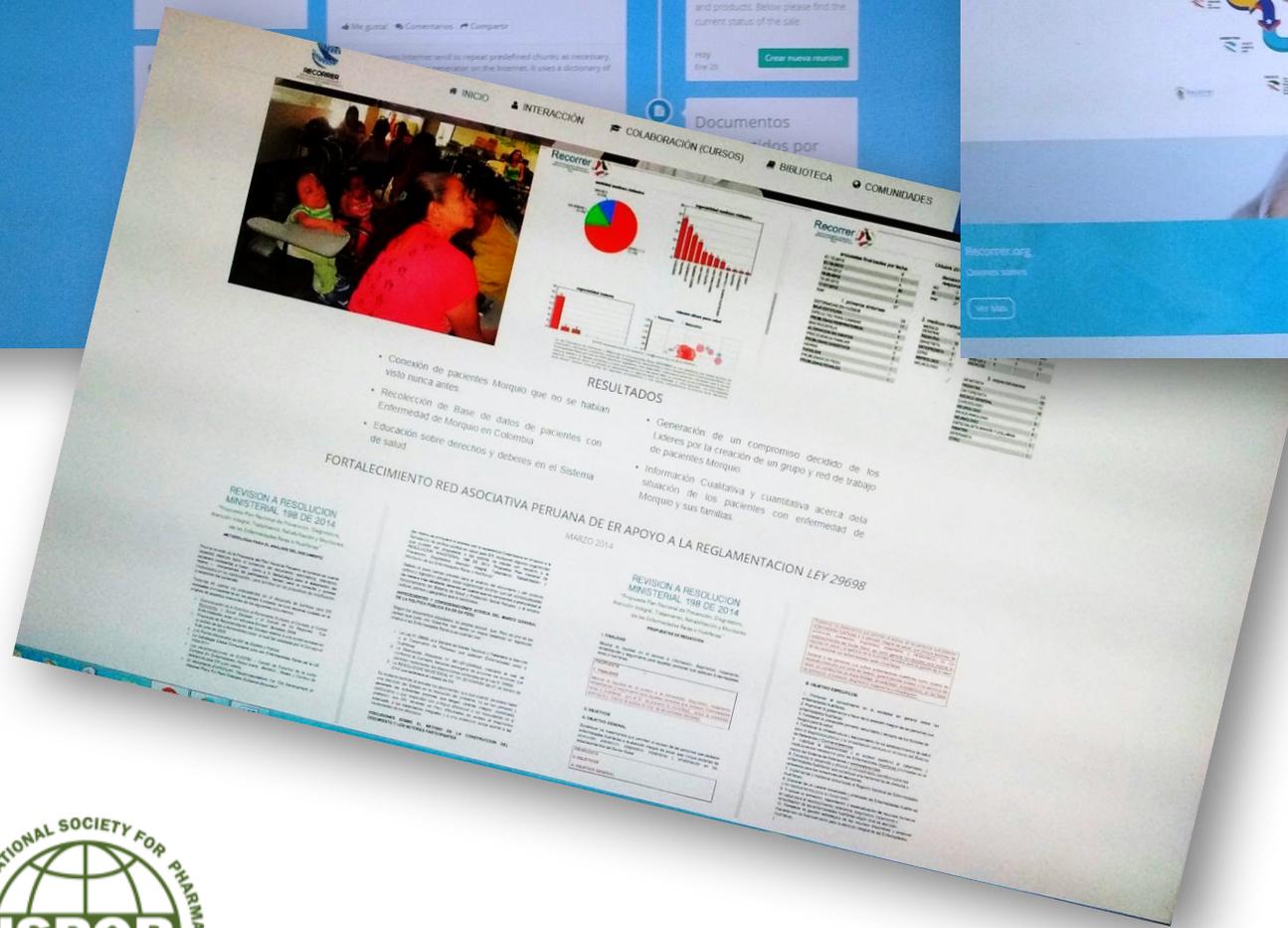
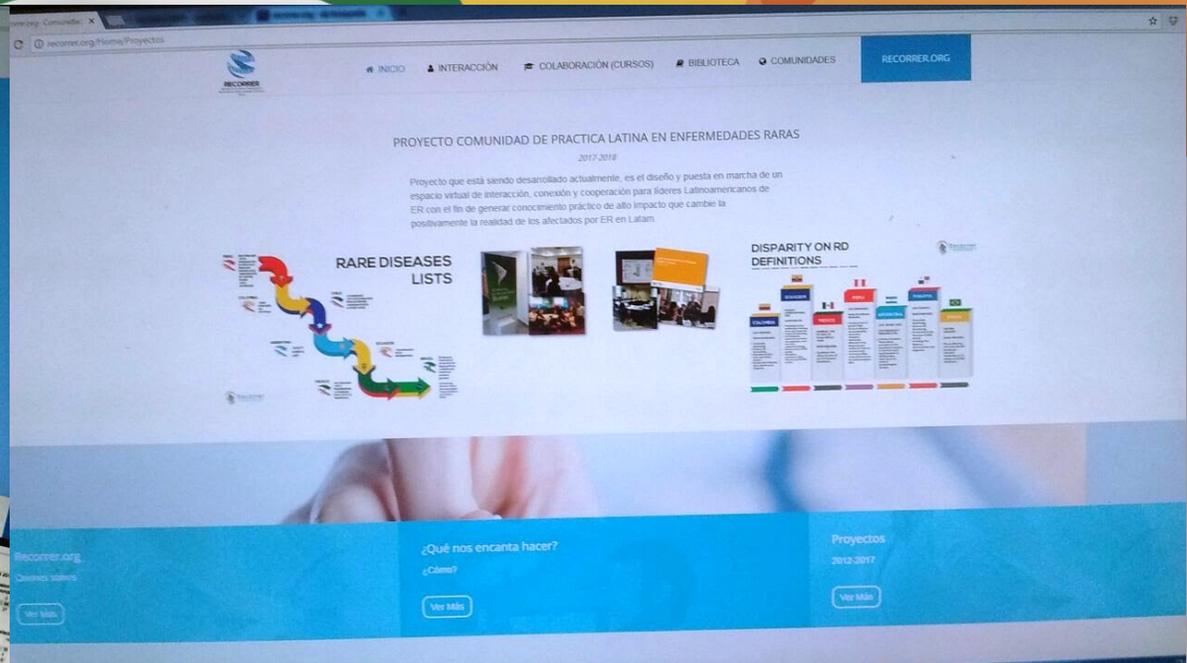
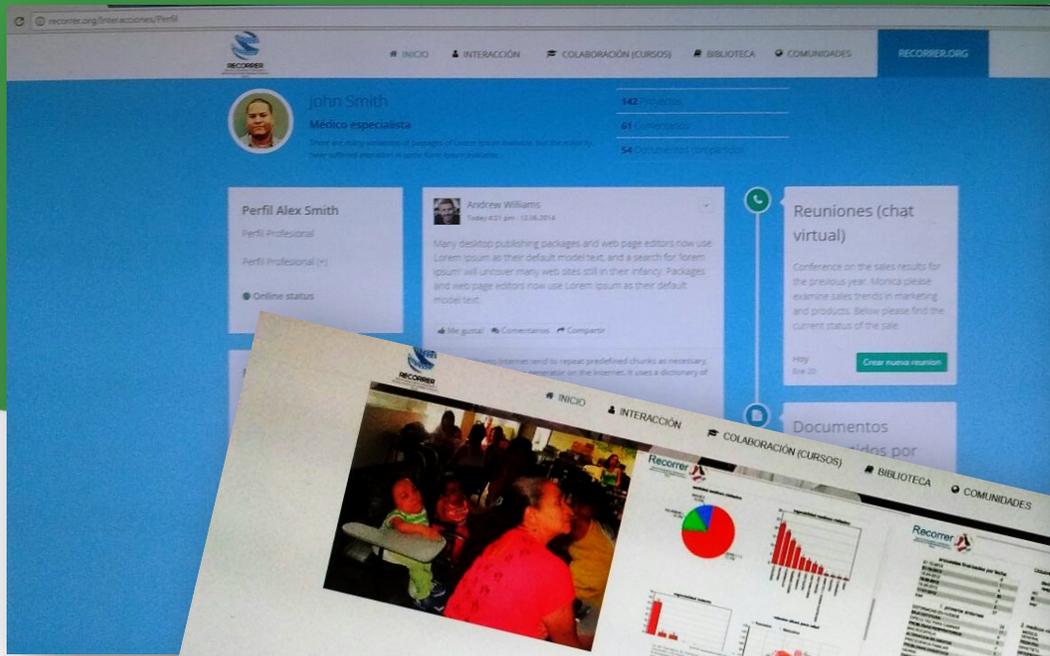
## ENFOQUE DIFERENCIAL

Soluciones de equidad para una situación especial



- Articulación Interinstitucional
- Coherencia Normativa
- Trabajo transdisciplinario





# RECORRER

Red de conocimiento, Orientación y Referencia en Enfermedades Crónicas y Raras



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

## Enfermedades Raras en Latinoamérica Desafíos y oportunidades para la atención equitativa y propuestas Organizaciones de Pacientes

Angela P. Chaves R<sup>1</sup>  
Migdalia Denis<sup>2</sup>

### Las Enfermedades Raras: Definición y Características.

Las Enfermedades Raras (ER) como concepto emergente, se utiliza para enfermedades de baja prevalencia, de alta gravedad y de curso crónico. Las enfermedades tienen características particulares más allá del pequeño número de pacientes afectados: a menudo son sufridas por los pacientes desde la infancia, afectan a múltiples sistemas y órganos, son severamente discapacitantes, reducen la esperanza de vida y perjudican las capacidades físicas y mentales. Las ER, por lo general, necesitan apoyos para desarrollar actividades básicas de la vida diaria, principalmente en su vida doméstica (44,06%), desplazamiento y movilidad (39,58%). Sólo 1 de cada 10 no necesita ningún tipo de apoyo.<sup>1</sup>

Las ER también suelen tener un impacto desproporcionado más allá del paciente que sufre. Muchas de estas enfermedades son genéticas, lo que significa que un miembro de una familia puede estar afectado. Representan una carga considerable para los cuidadores y su curso grave significa que los pacientes a menudo requieren cuidados intensivos dados en general por un miembro de la familia, lo que reduce su capacidad de trabajar. Se ha estudiado que el tiempo que llevan los cuidadores dedicados a cuidar oscila entre 1 y 44 años, siendo la media de 15,76 años.<sup>2</sup>

<sup>1</sup> Odontóloga, Profesional en Ciencias de la Información, Fundador y Presidente Ejecutivo FECOER, Miembro Junta Directiva Coordinador Proyecto Comunidad de Prácticas en Políticas Públicas en ER para Latinoamérica.  
<sup>2</sup> Honorary Founding President and Executive Director of the SLHP (Sociedad Latinoamericana de Hipertensión Pulmonar), Miembro Junta Directiva IAPO (International Alliance of Patients' Organizations)

## Necesidad de patrón en la formulación de Políticas de Enfermedades Raras: Experiencia Internacional

Angela Patricia Chaves Restrepo<sup>1</sup>  
Carlos Daniel Chaves Avellaneda<sup>2</sup>  
Camila Quirland Lazo<sup>3</sup>

### Introducción

Con el desarrollo de la dinámica global de salud sigue siendo un reto. Mucha austeridad, envejecimiento de la población y expectativas de los ciudadanos, aceleran la Salud y eliminación de fronteras a través de la Información y Comunicación.

En medio de este panorama, los países plantean retos insólitos a los sistemas tradicionalmente para enfermedades más comunes han sido reconocidos en la última década -en la década de los 80 en los Estados Unidos en Europa y otros lugares del mundo- a medicamentos huérfanos.

Merece destacarse el desarrollo de las políticas de salud con los avances relevantes para el abordaje de la formulación que, partiendo del enfoque interinstitucional y la colaboración transnacional europeo ha tenido papel relevante por continente a favor de los pacientes.

En Colombia y Latinoamérica el reconocimiento de la década del 2000 (Renée J.G., y otros, ; Terry, 2017) con la aparición de marcos desarrollando en mayor o menor medida de patrones de formulación de política pública y protección social, la conducta de la reguladora pública, el empoderamiento ciudadana.

El conocimiento de los tomadores de decisiones es el punto de partida a la hora de abordar la formulación de políticas de salud.

<sup>1</sup> Odontóloga de la Universidad del Bosque. Profesional en Ciencias de la Información, Miembro Junta Directiva de ISPOR Capítulo Colombia. Consultor  
<sup>2</sup> Historiador. Magister en Análisis de Problemas Políticos e Internacionales  
<sup>3</sup> Químico farmacéutico y Magister en Ciencias Farmacéuticas. Universidad del Bosque

## Módulo de defectos congénitos

## Estado del arte en políticas públicas en enfermedades raras y defectos congénitos en Colombia

### State of art in public policies on rare diseases and birth defects in Colombia

Ángela-Patricia Chaves-Restrepo<sup>1,2</sup>

1. Odontóloga, Profesional en Ciencias de la Información.

2. Universidad del Quindío (Colombia).

**CORRESPONDENCIA**  
Ángela Patricia Chaves Restrepo  
Universidad del Quindío  
E-mail: presidencia@fecover.org

**CONFLICTO DE INTERESES**  
El autor del artículo hace constar que no existe, de manera directa o indirecta, ningún tipo de conflicto de intereses que pueda poner en peligro la validez de lo comunicado.

RECIBIDO: 11 de enero 2016.  
ACEPTADO: 19 de febrero de 2016.

### RESUMEN

Recopilación de la evolución de políticas públicas y medidas legislativas para las Enfermedades Raras en Colombia y descripción de los retos que la comunidad que las sufre impone al funcionamiento del Sistema de Salud en el marco de los cambios globales. La ponencia implica las preguntas: ¿Las Enfermedades Raras merecen un enfoque diferencial? ¿Cuáles son las recomendaciones para el diseño de políticas públicas? Los resultados muestran que la globalización y cambios poblacionales conllevan dificultades para equilibrar los tres pilares de cualquier Sistema de Salud - sostenibilidad, equidad y acceso a la salud-. También que las Enfermedades Raras imponen retos a los Sistemas de Salud que son muy diferentes a los de las enfermedades comunes, retos a los que el actual Sistema de Salud Colombiano aun no responde integralmente. Se propone la implementación de políticas de enfoque diferencial para la comunidad de Enfermedades Raras con concurrencia interinstitucional, coherencia política-normativa y perspectiva multisectorial.

**Palabras clave:**  
Colombia, enfermedades raras, políticas públicas, enfoque diferencial, trabajo

interinstitucional, coherencia normativa.

### ABSTRACT

Gathering the evolution of public policies and legislative measures for Rare Diseases in Colombia and description of the challenges the community that suffers them imposed over the operation of the Health System in the context of global changes. The paper involves the questions: ¿Rare diseases deserve a differential approach? ¿What are the recommendations for the design of public policies? The results show that globalization and population changes establish difficulty balancing the three pillars of any health system - sustainability, equity and access to health-. Also that Rare Diseases pose challenges to health systems that are very different from those of common diseases, challenges that the current Colombian Health System still not fully answered. The implementation of policies with differential approach for the Rare Disease community through inter-agency work, policy-normative coherence and multi sectoral approach is proposed.

**Keywords:**  
Colombia, rare diseases, public policies, differential approach, interagency working, policy coherence.

Chaves-Restrepo AP. Estado del arte en políticas públicas en enfermedades raras y defectos congénitos en Colombia. *Salutem Scientia Spiritus* 2016; 2(Suppl 1):33-34.

La Revista Salutem Scientia Spiritus usa la licencia Creative Commons de Atribución - No comercial - Sin derivar. Los textos de la revista son posibles de ser descargados en versión PDF siempre que sea reconocida la autoría y el texto no tenga modificaciones de ningún tipo.



Buscador

► Buscar

Noticias

## Curan a 6 niños con una terapia génica que usa al VIH como vehículo

R. I.

Última revisión jueves 11 de julio de 2013

Compartir



155



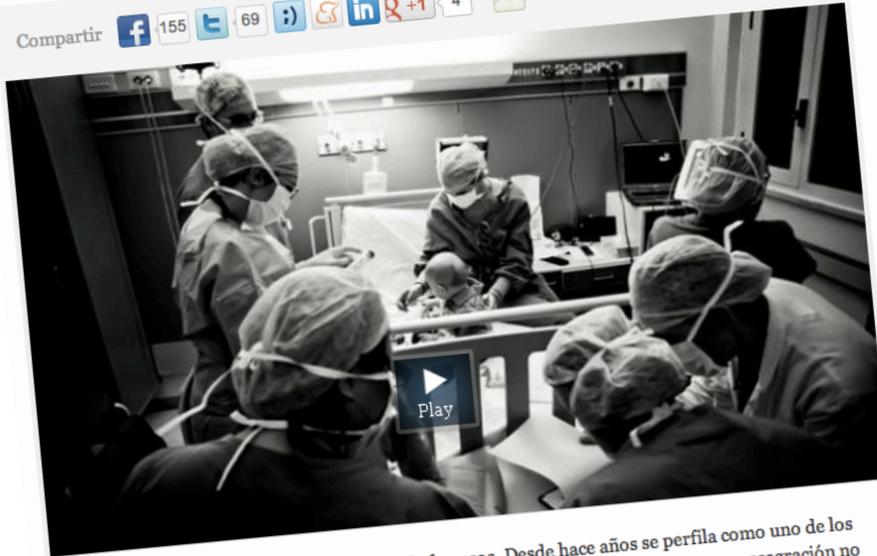
69



+1



4



La historia de la terapia génica está plagada de fracasos. Desde hace años se perfila como uno de los tratamientos más prometedores para un sinfín de enfermedades y, sin embargo, su consagración no termina de producirse. Por eso, resultados como los que hoy se publican en *Science* suponen un nuevo espaldarazo para todos los grupos de investigadores que trabajan en este campo. En concreto, los dos estudios realizados en el [Instituto San Raffaele Telethon para la Terapia Génica \(TIGET\)](#), de Milan (Italia) **confirman la seguridad y la eficacia del tratamiento con terapia génica de dos enfermedades**, la leucodistrofia metacromática y el síndrome de Wiskott-Aldrich, causadas por alteraciones en dos genes.

Publicidad



Último

Si afecta a...

29-07-20

Cómo

29-07-

El al

hace?



ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE

# Conclusiones

- ✓ Los modelos clínicos, matemáticos, sociales y económicos que se usan comúnmente para explicar los fenómenos en salud, educación, trabajo y protección social son retados por la comunidad que padece Enfermedades Raras. (Problemas en acceso, atención, aseguramiento y financiación)
- ✓ Dos enfoques son necesarios para resolver problemas: Reconocimiento Integral y enfoque diferencial dentro de la justicia Distributiva
- ✓ Innovación Contundente
- ✓ Entender las particularidades del comportamiento de las ER y sus modelos podrá aportar en el hallazgo de las soluciones propias y de otros fenómenos más comunes
- ✓ Acabar con el pensamiento reduccionista cortoplacista y las islas de acción y conocimiento
- ✓ Necesidad de trabajar como equipo inter y transdisciplinario
- ✓ Necesidad de Transferencia del conocimiento
- ✓ Colombia presenta la CoP como inicio para resolver problemas de brechas de conocimiento y acciones de cambio



**Angela Patricia Chaves Restrepo**  
**Dentist -Universidad del Bosque**  
**Professional in Information Sciences -Universidad del Quindio**

**President**  
**Federación Colombiana de Enfermedades Raras**  
**President**  
**[www.fecoer.org](http://www.fecoer.org)**

**Project Coordinator**  
**Community of Practice in Public Policies for RD**  
**Latam**

**CONSULTANT RECORRER FOUNDATION**

**[presidencia@fecoer.org](mailto:presidencia@fecoer.org)**  
**[angela.chaves@recorrer.org](mailto:angela.chaves@recorrer.org)**

**Bogotá – Colombia**  
**South America**



**ISPOR 6<sup>TH</sup> LATIN AMERICA CONFERENCE**