



UNIVERSIDAD PERUANA  
**CAYETANO HEREDIA**

Facultad de  
**SALUD PÚBLICA  
Y ADMINISTRACIÓN**

**CARACTERÍSTICAS CLÍNICAS Y DE ACCESO A SERVICIOS DE SALUD DE  
LOS PACIENTES QUE PADECEN ALGUNA ENFERMEDAD RARA Y/O  
HUÉRFANA DE LA FEDERACIÓN PERUANA DE ENFERMEDADES RARAS**  
TESIS PARA OPTAR POR EL TÍTULO DE LICENCIADA EN ADMINISTRACIÓN  
EN SALUD

**AUTORAS:**

MIKELA MERINO MUSANTE

MARIA JESUS ROMAN CUBAS

**ASESOR:**

DR. FREDY ANTONIO CANCHIHUAMÁN RIVERA

Lima-Perú

**2025**

**JURADOS**

DR. ERNESTO EUGENIO GOZZER INFANTE

**PRESIDENTE**

M.C.PEDRO MARCHENA REATEGUI

**SECRETARIO**

MG. LUZ AURORA DIAZ RIVADENEYRA

**VOCAL**

## **Dedicatoria**

Dedicamos esta investigación a nuestras familias por motivarnos y a enseñaros que no hay nada mejor que llevar a cabo un proyecto/investigación con propósito.

Agradecemos a la Federación Peruana de Enfermedades Raras por todo su apoyo, confianza y disponibilidad y a la FASPA - UPCH por todas las herramientas y enseñanzas que nos ha brindado.

Finalmente, agradecemos al Doctor y profesor, Fredy Canchihuaman por su apoyo, aportes y dedicación.




## 8% Similitud general

El total combinado de todas las coincidencias, incluidas las fuentes superpuestas, para ca...

### Filtrado desde el informe

▶ Bibliografía

### Fuentes principales

- 8%  Fuentes de Internet
- 4%  Publicaciones
- 3%  Trabajos entregados (trabajos del estudiante)

### Marcas de integridad

#### N.º de alertas de integridad para revisión

No se han detectado manipulaciones de texto sospechosas.

Los algoritmos de nuestro sistema analizan un documento en profundidad para buscar inconsistencias que permitirían distinguirlo de una entrega normal. Si advertimos algo extraño, lo marcamos como una alerta para que pueda revisarlo.

Una marca de alerta no es necesariamente un indicador de problemas. Sin embargo, recomendamos que preste atención y la revise.

## Tabla de contenido

Resumen

Abstract

<b>1. Introducción:</b> .....	1
<b>Planteamiento del problema</b> .....	1
a. Descripción del problema .....	1
b. Formulación del problema .....	3
<b>2. Objetivos:</b> .....	3
a. Objetivo general.....	3
b. Objetivos específicos .....	4
<b>3. Justificación</b> .....	4
<b>4. Marco teórico, conceptual y referencial</b> .....	7
<b>5. Marco Conceptual</b> .....	15
<b>6. Metodología</b> .....	17
a. Tipo de estudio y diseño .....	17
b. Población y tamaño de la muestra .....	18
c. Criterios de inclusión .....	18
d. Criterios de exclusión .....	19
e. Técnica e instrumento de investigación.....	19
f. Operacionalización .....	21
g. Procedimientos de recolección de información.....	28
h. Análisis de la información .....	29
i. Consideraciones éticas .....	29
<b>7. Resultados:</b> .....	30
<b>8. Discusión</b> .....	47
<b>9. Limitaciones</b> .....	63
<b>11. Recomendaciones</b> .....	66
<b>12. Bibliografía</b> .....	68

## **Resumen**

Las personas que padecen enfermedades raras y/o huérfanas (ERH) enfrentan diversos obstáculos para acceder a una atención médica y tratamiento adecuado, lo cual afecta tanto su salud y bienestar como el de sus familias. Según el Ministerio de Salud (MINSA), se estima que en Perú existen más de 2 millones de personas que padecen alguna ERH. Sin embargo, la sociedad en general y los profesionales de salud suelen desconocer estas enfermedades, sus características y las dificultades de acceso que enfrentan los pacientes, debido a la escasa literatura e investigaciones disponibles sobre las ERH.

En Perú, la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER) es una de las organizaciones más grandes del país que aborda las ERH y agrupa asociaciones de pacientes con dichas enfermedades. Adicionalmente, FEPER cuenta con un registro nacional de pacientes con ERH, el cual surgió ante la necesidad de identificar a esta población durante la campaña de vacunación contra el COVID-19, ya que fueron considerados como población vulnerable durante el proceso de vacunación.

Este registro fue utilizado para la elaboración del presente estudio, el cual es de tipo descriptivo y transversal. La población por estudiar está constituida por pacientes inscritos en la base de datos de FEPER. La finalidad del estudio es brindar información sobre el estado actual de los pacientes con ERH, sus características clínicas y de acceso a servicios de salud y medicamentos. Además, se proporcionarán recomendaciones sobre el registro de pacientes con ERH a través del análisis de datos con programas digitales como Excel y Python.

Esta información inicial puede ser utilizada por las autoridades sanitarias correspondientes para informarse y brindar respuesta ante la situación identificada, así

como para planificar las medidas necesarias a fin de abordar las necesidades de los pacientes a través de programas y políticas que les permitan acceder a atención sanitaria y medicamentos de forma oportuna, y recibir el apoyo necesario. Cabe mencionar que una de las finalidades de este estudio es visibilizar la importancia que merecen nuestros compatriotas peruanos que padecen alguna ERH.

**Palabras clave:** Enfermedades raras y huérfanas (ERH), Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER), acceso a medicamentos y acceso a servicios de salud

## **Abstract**

People living with rare and/or orphan diseases (RODs) face various obstacles in accessing adequate medical care and treatment, which affects not only their health and well-being but also that of their families. According to the Ministry of Health (MINSa), it is estimated that more than 2 million people in Peru suffer from some form of ROD. However, both the general public and healthcare professionals are often unaware of these diseases, their characteristics, and the access difficulties patients face, due to the limited literature and research available on RODs.

In Peru, the Peruvian Federation of Rare Diseases (FEPER) is one of the country's largest organizations addressing RODs and brings together patient associations for these diseases. Additionally, FEPER maintains a national registry of ROD patients, which was created out of the need to identify this population during the COVID-19 vaccination campaign, as they were considered a vulnerable population during the vaccination process.

This registry was used for the development of the present study, which is descriptive and cross-sectional in nature. The study population consists of patients registered in FEPER's database. The purpose of the study is to provide information on the current status of patients with RODs, their clinical characteristics, and their access to health services and medications. Furthermore, recommendations will be provided regarding the patient registry for RODs through data analysis using digital programs such as Excel and Python.

This initial information can be used by the relevant health authorities to better understand and respond to the identified situation, as well as to plan the necessary measures to address the needs of patients through programs and policies that enable

them to access healthcare and medications in a timely manner and receive the necessary support. It is worth noting that one of the aims of this study is to raise awareness of the importance of our fellow Peruvians who suffer from an ROD.

**Keywords:** Rare and orphan diseases (ROD), Peruvian Federation of Rare Diseases, access to medications, and access to health services.

## **1. Introducción:**

### **Planteamiento del problema**

#### **a. Descripción del problema**

Las enfermedades raras y huérfanas (ERH), según el Ministerio de Salud del Perú, son aquellas que afectan a un pequeño número de personas en comparación con la población general y que, por su baja prevalencia, son difíciles de diagnosticar. Además, en algunos casos no existe ninguna alternativa terapéutica para su tratamiento, y se manejan con tratamientos paliativos y/o coadyuvantes, lo que hace que su seguimiento sea complejo y costoso. Generalmente, son enfermedades graves, crónicas y progresivas, cuyas manifestaciones pueden observarse desde el nacimiento, la infancia o instaurarse en la etapa adulta.

Cabe mencionar que alrededor del 80 % de las ERH son causadas por mutaciones genéticas (1), lo que reduce significativamente la esperanza de vida de las personas que las padecen. Un porcentaje de dichas personas pueden fallecer durante el parto u otros, al ser una enfermedad genética, pueden padecer de alguna otra enfermedad degenerativa, que, en combinación con la ERH, acorta las posibilidades de contar con un mayor número de años de vida. (2) Por ello, aunque las ERH tienen una baja prevalencia, se caracterizan por alta tasa de mortalidad debido a su gran complejidad clínica, que causa múltiples deficiencias motoras, sensoriales, cognitivas, entre otras. (3)

Las ERH no cuentan con una definición universal, ya que esta varía entre países: En Europa, las enfermedades son consideradas raras cuando afectan a menos de

5 de cada 10.000 personas; en Brasil, son enfermedades raras aquellas que afectan a menos de 65 de cada 100.000 personas; por otro lado, en Taiwán, una ERH se define como una enfermedad que prevalece en menos de 1 de cada 10.000 personas. La falta de una definición universalmente aceptada de las enfermedades raras y/o huérfanas (ERH) se considera un obstáculo significativo para generar información precisa sobre estos pacientes y resaltar adecuadamente los desafíos que enfrenta (4)

Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), se han identificado alrededor de 7,000 enfermedades raras que afectan aproximadamente al 7% de la población global. (5) En Perú, dicha organización estima que alrededor de 2 millones de personas padecen de alguna ERH (6), pero debido a que no se cuenta con un registro nacional de los pacientes de ERH oficial, no se puede validar dicha cantidad.

Pese a la existencia o no de un registro oficial de pacientes con ERH, es importante destacar que el diagnóstico de estas enfermedades puede implicar altos costos y representar un gasto significativo para las familias, lo que hace que identificar y registrar a estos pacientes sea un gran reto. Padecer una ERH está asociado con diagnósticos erróneos, lo que conlleva a que el paciente reciba un tratamiento inadecuado para su enfermedad. Esto se debe a la falta de información e investigación sobre estas enfermedades y a la escasez de especialistas capacitados en ellas. Como resultado, los pacientes deben acudir a numerosos establecimientos de salud y consultar a diversos especialistas antes de obtener un diagnóstico correcto, lo que incrementa considerablemente los costos. (6)

Adicionalmente, los pacientes diagnosticados con ERH enfrentan dificultades para acceder a tratamientos farmacológicos adecuados. Los medicamentos para las ERH suelen no ser rentables para las compañías farmacéuticas debido a su baja prevalencia, la falta de información y la escasez de investigaciones. Esto resulta en la ausencia de tratamientos definidos para estos pacientes. Por ello, las ERH también son denominadas "huérfanas", ya que no reciben la atención adecuada por parte del gobierno, la sociedad, los sistemas de salud y la industria farmacéutica. (5)

Esta situación genera una gran barrera para el acceso a tratamientos farmacológicos, ya que se estima que menos del 10% de los pacientes reciben un tratamiento específico para su enfermedad. Esto puede llevar a consecuencias graves, como la intoxicación por tratamientos erróneos, gastos excesivos para las familias y otros problemas relacionados anteriormente mencionados. (4)

## **b. Formulación del problema**

¿Cuáles son las características clínicas y de acceso a servicios de los pacientes de la FEPEER que padecen de alguna ERH?

## **2. Objetivos:**

### **a. Objetivo general**

Describir las características clínicas y de acceso a servicios de los pacientes con ERH que pertenecen a la FEPEER.

#### **b. Objetivos específicos**

- Describir las características sociodemográficas de los pacientes registrados en la base de datos de la FEPER
- Describir el acceso a los servicios de los pacientes registrados en la base de datos de la FEPER
- Describir el acceso a medicamentos de los pacientes registrados en la base de datos de la FEPER
- Determinar la asociación entre las características sociodemográficas y el acceso a los servicios y los medicamentos.

### **3. Justificación**

El presente estudio tiene como objetivo describir las características sociodemográficas y el acceso a la salud de las personas que padecen alguna enfermedad rara o huérfana (ERH) y que están inscritas en la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER). Este estudio es de suma importancia, ya que permitirá identificar las principales necesidades de salud y las barreras de acceso al tratamiento que enfrentan estos pacientes, a pesar de que la atención de los pacientes con ERH ha sido declarada de interés nacional, según lo estipulado en la Ley N° 26842 (Ley General de Salud) y la Ley N° 29698 (Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas).

En Perú, se estima que más de 2 millones de personas padecen alguna ERH. Aunque existe un registro creado por el Ministerio de Salud (MINSA), este no se utiliza de manera adecuada, por lo que el registro de FEPER es actualmente el más importante al contar con una mayor cantidad de enfermedades raras y

pacientes registrados. FEPEER, además, trabaja de la mano con el MINSA para obtener estadísticas y datos sobre enfermedades raras en el país, ya que aborda a 54 asociaciones de enfermedades raras a nivel nacional y cuenta con más de 15 años de trayectoria laboral.

El presente estudio analizará el registro elaborado por FEPEER en 2021, que ha recopilado información de sus inscritos que padecen alguna ERH. Este registro nos permitirá obtener una visión aproximada de la situación que enfrentan los pacientes con ERH, ya que las variables analizadas nos permitirán conocer sus características sociodemográficas, clínicas y de acceso a la salud a nivel nacional.

Cada vez son más las personas diagnosticadas con enfermedades raras debido a la creciente visibilidad y concientización de estas enfermedades. Este estudio se eligió porque se quiere apoyar esa constante lucha, considerando que no se le brinda la importancia necesaria a esta población, la cual requiere de apoyo urgente. Al ser enfermedades raras, no tienen la visibilidad que requieren: la academia no las estudia, la data es escasa y los profesionales de salud no están adecuadamente capacitados sobre estas condiciones. Además, al ser genéticas, no hay un mercado desarrollado de pruebas genéticas en el país y, al no ser lo suficientemente visibles, los laboratorios no invierten en estas enfermedades a nivel nacional.

Se identificaron varias barreras específicas que enfrentan los pacientes con ERH y sus familias, tales como la falta de información y concientización, ya que muchos pacientes y sus familias no tienen suficiente información sobre su

enfermedad y los derechos que les corresponden, lo que dificulta el acceso a servicios y tratamientos adecuados. El acceso limitado a diagnósticos y tratamientos especializados es otra barrera, debido a la escasez de especialistas y centros de salud equipados para tratar ERH, especialmente fuera de la capital, lo que obliga a muchos pacientes a trasladarse largas distancias, implicando altos costos y dificultades logísticas. Además, existen desigualdades en la cobertura de seguros, ya que los pacientes con seguros públicos enfrentan más barreras para acceder a tratamientos especializados en comparación con aquellos que tienen seguros privados. Las barreras económicas también son significativas, ya que los altos costos de los tratamientos y medicamentos, muchos de los cuales no están disponibles en el país, representan una carga financiera considerable para las familias.

Para apoyar a los pacientes y sus familias, se podrían implementar medidas de apoyo social como programas de educación y concientización, desarrollando campañas informativas y programas educativos para pacientes, familias y profesionales de la salud sobre las ERH y los derechos de los pacientes. Mejorar el acceso a diagnósticos y tratamientos es una prioridad, fortaleciendo la infraestructura de salud en todo el país, capacitando a más especialistas y estableciendo centros de referencia para ERH en diversas regiones. El apoyo financiero y los subsidios también son esenciales, implementando programas de subsidios y apoyo financiero para cubrir los costos de tratamientos y medicamentos, así como los gastos de traslado y alojamiento para pacientes que deben viajar para recibir atención. Crear redes de apoyo y servicios de respiro proporcionaría apoyo emocional y psicológico, así como alivio

temporal para los cuidadores principales. Fomentar la colaboración internacional es igualmente importante, promoviendo la colaboración con organizaciones internacionales y otros países para compartir conocimientos, recursos y mejores prácticas en el manejo de ERH.

Estas medidas contribuirían a mejorar la calidad de vida de los pacientes con ERH y sus familias, reduciendo las barreras de acceso a la atención y brindando el apoyo necesario para enfrentar los desafíos asociados con estas enfermedades.

Este estudio es uno de los primeros en analizar el estado actual de las personas que padecen alguna ERH en Perú y busca visibilizar los datos de esta pequeña parte de la población peruana con ERH, contribuyendo así a mejorar su atención y calidad de vida. Cabe mencionar que el presente estudio se pudo realizar gracias al apoyo de la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER), que brindó acceso a la información recopilada de sus inscritos y que este no representa al total de la población peruana con una enfermedad rara y/o huérfana.

#### **4. Marco teórico, conceptual y referencial**

##### **a. Legislación sobre ERH:**

En diversos países, el estado, a través del poder legislativo, ha creado leyes y programas para facilitar el acceso a tratamientos para enfermedades raras (ERH) y ha propuesto diversos mecanismos para que los laboratorios puedan desarrollar medicamentos para estas

enfermedades. Por ejemplo, en Estados Unidos, la Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983 ha permitido la aprobación de más de 500 medicamentos hasta agosto de 2018. En la Unión Europea, el Reglamento para Medicamentos Huérfanos de 2000 y el plan EUROPLAN han logrado la aprobación de más de 80 medicamentos. Otros países como Alemania, Francia, Reino Unido, Canadá, Bulgaria, Turquía, Argentina, México, Brasil, China y Taiwán han adoptado políticas similares, inspiradas en el éxito de la ley estadounidense. Estas políticas buscan mejorar la coordinación de la atención, los recursos de diagnóstico, el acceso a tratamientos, la concientización y el apoyo a los pacientes, así como promover la investigación innovadora. (4) Sin embargo, a pesar de estas iniciativas, los pacientes diagnosticados con ERH enfrentan dificultades para acceder a tratamientos farmacológicos adecuados. (5)

En Estados Unidos, se realizó una investigación que analizó la cobertura de medicamentos en 17 aseguradoras privadas. El estudio reveló que, aunque la FDA apruebe ciertos tratamientos para ERH, como las enfermedades neuromusculares, gran parte de los seguros cuentan con restricciones para dichos medicamentos, lo que implica un gasto mayor para los pacientes. (9) Por otro lado, en Japón, el gobierno ha implementado el Specified Disease Treatment Research Program, que subsidia el tratamiento de 56 enfermedades raras con un presupuesto anual de 1,300 millones de dólares y 125 millones destinados a investigación. Para acceder a dicho programa, los pacientes deben cumplir ciertos requisitos que deben ser validados por un médico. En

términos de cobertura, el subsidio alcanza el 70% y el restante 30% corresponde a un co-pago cubierto por un seguro de salud público, que es requisito indispensable para postular. (6)

En diversos países se han realizado estudios para conocer el estado y situación de las ERH en su población. Por ejemplo, en China, en la provincia de Zhejiang, se realizó un estudio durante 2007-2017 que recopiló datos de pacientes hospitalizados con ERH en 10 hospitales de categoría III. Se encontraron un total de 24,388 casos de ERH, lo que representa el 2.69% del total de casos hospitalizados en la provincia. El estudio determinó que los tres tipos principales de ERH fueron enfermedades de la sangre y del sistema inmunológico (32.81%), malformaciones congénitas, deformaciones y anomalías cromosómicas (24.87%) y enfermedades del sistema nervioso (19.01%). El número de casos de ERH aumentó año tras año con un crecimiento anual promedio del 19.69%. La proporción entre hombres y mujeres fue de 1.35/1, es decir, 13,990 hombres y 10,398 mujeres. Los porcentajes de los grupos etarios variaron dependiendo del tipo de ERH. Finalmente, el estudio permitió obtener información sobre los pacientes con ERH, crear una base de datos para el registro de pacientes y desarrollar estrategias de prevención y control. (7)

En 2018, en China, se realizó una encuesta sobre ERH que analizó los obstáculos que enfrentan las personas con ERH para acceder a un diagnóstico. Se analizó la situación de 1,010 pacientes adultos con ERH y se encontró que el 72.97% de los pacientes fueron mal diagnosticados. Los pacientes tuvieron que esperar una media de 4 años y medio para

obtener un diagnóstico y visitar aproximadamente 3 hospitales antes de recibir un diagnóstico definitivo. Además, más de la mitad de los encuestados (67.13%) tuvieron que salir de su ciudad de origen para ser diagnosticados. Se concluyó que, a menor prevalencia de una enfermedad rara, mayor será el número de hospitales que se deberán visitar y mayor la distancia que se recorrerá entre el lugar de residencia y el hospital. La atención médica de calidad es un factor importante para la accesibilidad, y las personas adultas mayores, discapacitadas, pobres y con un nivel de educación bajo tienen la desventaja de no poder acceder de forma oportuna a los servicios, lo que afecta su diagnóstico. (8)

En Latinoamérica, diversos países también han creado leyes y políticas para beneficiar a los pacientes con enfermedades raras, ayudando a reducir la mortalidad y morbilidad e informar a la sociedad sobre estas enfermedades. (8) Estas iniciativas gubernamentales benefician la disminución de la mortalidad y la morbilidad, así como la concientización sobre la existencia de las enfermedades raras. (9)

En Chile, un estudio sobre enfermedades raras en Latinoamérica, incluyendo Perú, identificó desafíos como la falta de información, poca investigación y acceso limitado a medicamentos y tratamientos. El estudio recomienda crear un registro nacional de pacientes, aumentar la cobertura financiera para tratamientos, mejorar el acceso a clínicas con servicios de genética y laboratorios, y promover la investigación y cooperación latinoamericana. Estas propuestas han sido incluidas en la Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Raras de Chile. Este plan

es fundamental para mejorar la calidad de vida de los pacientes con ERH, ya que busca establecer una estructura sólida y coordinada para abordar las necesidades de diagnóstico, tratamiento y apoyo, además de fomentar la investigación y la colaboración a nivel nacional e internacional. (13)

En Perú, el 4 de junio de 2011 se promulgó la Ley N.º 29698, "Ley que declara de interés nacional y preferente atención al tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas (ERH)", con la finalidad principal de mejorar la calidad de vida y velar por el cumplimiento del derecho a la salud de las personas que padecen alguna ERH en el país. Además, a través de la Resolución Ministerial N.º 579-2011/MINSA, se estableció el Día de las Enfermedades Raras, que se celebra el último día del mes de febrero de cada año, con el objetivo de visibilizar estas enfermedades y que sean conocidas por la sociedad. (10)

En 2019, se publicó el Decreto Supremo N.º 004-2019-SA, el cual aprueba el Reglamento de la Ley N.º 29698, ocho años después de haberse promulgado la ley. Ese mismo año, el 19 de junio, se publicó la Resolución Ministerial N.º 558-2019/MINSA, que establece el tamizaje neonatal para enfermedades como Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita. Poco después, con la Resolución Ministerial N.º 1075-2019-MINSA, se modificó la prevalencia y mortalidad a 490:10000 personas para reconocer más ERH en el país y que más personas puedan ser reconocidas y cumplir sus derechos. Casi al finalizar el año, el 21 de noviembre, bajo la R.M. N.º

1075-2019-MINSA, se realizó la actualización del listado de ERH gracias a la base de datos realizada por FEPER y la información obtenida del Ministerio de Salud, agregando 473 codificaciones CIE 10 de ERH en el listado. (11)

En 2020, se asignó un presupuesto de 7.5 millones de soles al MINSA al identificarse 20,618 pacientes con una o más ERH. Debido a esto, el 24 de abril, se realizó nuevamente la actualización del listado de ERH bajo la Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA, codificando finalmente 546 códigos del CIE. (12)

En 2021, se inició la conformación de la Comisión Consultiva Institucional del Ministerio de Salud, encargada de evaluar el diagnóstico y/o tratamiento de ERH de alto costo propuesto por la Institución Prestadora de Servicios de Salud (IPRESS) pública a cargo del paciente. Esta comisión tiene como finalidad continuar brindando atención bajo el cumplimiento del Plan Nacional de ERH 2021-2024, el cual se aplica a través de un programa del MINSA que busca prevenir, diagnosticar y brindar atención integral de tratamiento, rehabilitación y monitoreo de ERH. (13) .

Finalmente, el 11 de mayo de 2023, se publicó la Ley N.º 31738, que modifica la Ley N.º 29698 para fortalecer aún más la atención y cobertura de salud para los pacientes con ERH. Entre las modificaciones más importantes se incluyen la elaboración y presentación anual de un Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las ERH por parte del

Ministerio de Salud, la garantía del derecho pleno y progresivo al acceso y la cobertura integral en salud de los pacientes, la implementación y administración de un Registro Nacional de Pacientes con ERH para generar un sistema de información actualizado sobre la incidencia, prevalencia y mortalidad de las ERH, y la adopción de medidas para garantizar la adquisición de productos farmacéuticos, dispositivos médicos y servicios sanitarios necesarios para la atención integral de los pacientes. Estas modificaciones buscan mejorar la coordinación de la atención, el acceso a tratamientos y la concientización sobre las ERH, así como promover la investigación y el apoyo a los pacientes. (14)

**b. Organizaciones de apoyo a pacientes con ERH:**

Alrededor del mundo existen diferentes organizaciones que buscan apoyar a la población que padece de alguna enfermedad rara o huérfana (ERH) a mejorar su calidad de vida y acceso a servicios y atención. Rare Connect es una red social de comunidades de pacientes con ERH, llevada a cabo con el apoyo de Rare Diseases Europe (EURODIS) y financiada por Care4Rare Canadá. A través de esta plataforma, los pacientes, sus familias y/o cuidadores pueden comunicarse y compartir experiencias e información sobre su enfermedad. RareConnect cuenta con un servicio de traducción para que los pacientes de cualquier parte del mundo puedan comunicarse. También dispone de gestores de apoyo a tiempo completo que actúan como moderadores entre las diferentes comunidades. (15)

Por otro lado, la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras y Poco Frecuentes (ALIBER) es una red que agrupa a más de 500 organizaciones de pacientes con enfermedades raras registradas y está presente en 13 países de Iberoamérica. ALIBER coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las ERH y representar a las personas con enfermedades poco frecuentes ante organismos nacionales e internacionales. Su sede principal está en Murcia y fue creada en 2013. (16)

Así mismo, Rare Diseases International Organization (RDI) se dedica a reunir organizaciones nacionales e internacionales de pacientes con enfermedades raras con el objetivo de garantizar un acceso equitativo a la atención sanitaria y social para personas y familias con ERH. Actualmente, cuenta con 43 organizaciones alrededor del mundo y es financiada por más de 15 empresas, algunas del sector sanitario. RDI fue inaugurada en Madrid en 2015.(15,17)

En Perú, existe la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER) que brinda apoyo, educación, empoderamiento y defensa a nivel nacional a personas con ERH desde 2007. Tiene registradas cerca de 464 enfermedades y está conformada por 50 asociaciones y agrupaciones a las que representa. FEPER es una de las organizaciones más grandes e importantes del país, con relevancia y reconocimiento a nivel internacional. Colabora con entidades nacionales e internacionales, como la Organización de las Naciones Unidas (ONU), ALIBER, Rare Connect, RDI, la Organización de Estados Americanos (OEA) y la American

Health Foundation. A nivel nacional, cuenta con el apoyo de diversos ministerios, la Defensoría del Pueblo y el Congreso de la República. FEPEER trabaja en la continuidad de la hoja de ruta de la política pública, realiza trabajo colaborativo para el registro de pacientes con ERH, promueve la visualización y sensibilización de la problemática a todo nivel, y lleva a cabo campañas de diagnóstico descentralizadas, entre otras acciones de apoyo. (18)

De igual manera, desde un enfoque más científico, la Universidad de San Martín de Porres (FMH-USMP) es pionera en la creación de un Centro de Genética y Biología Molecular, que es un referente en el área en Perú. Este centro realiza investigaciones y diagnósticos de varias ERH, además de llevar a cabo acciones de responsabilidad social al brindar servicios gratuitos a los pacientes. La universidad también tiene alianzas con instituciones nacionales e internacionales para brindar el apoyo requerido por los pacientes. (19)

## **5. Marco Conceptual**

Las enfermedades raras y/o huérfanas (ERH) son aquellas que se presentan en menos de cinco personas por cada 10 mil habitantes, según la Organización Mundial de la Salud (OMS). Además, existen portales web como el Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras de Estados Unidos y Orphanet, una base de datos europea sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos fundada en Francia por el Instituto Nacional Francés de la Salud y de la Investigación Médica, donde se puede corroborar si una enfermedad es rara. (20)

Las características sociodemográficas, según la Real Academia Española, hacen referencia a la cualidad o circunstancia que es propia o peculiar de una persona o cosa y por la cual se define o se distingue de otras de su misma especie. En el contexto de este estudio, las características sociodemográficas que se trabajarán incluyen el sexo, la edad, el domicilio (departamento del Perú) y el tipo de enfermedad. (21)

El acceso a los servicios de salud es uno de los principios fundamentales del derecho humano a la salud y a la protección social, según la Organización Internacional del Trabajo. Este acceso es de suma importancia para mantener al ser humano vivo y apto para desarrollarse. Se debe proporcionar protección social de la salud e igualdad de acceso a una atención de salud de calidad. El acceso universal a la salud implica que todas las personas y comunidades tengan acceso, sin discriminación alguna, a servicios integrales de salud adecuados, oportunos y de calidad, así como a medicamentos de calidad, seguros, eficaces y asequibles. (22)

Los medicamentos, según The Nemours Foundation, son compuestos químicos que se utilizan para curar, detener o prevenir enfermedades; para aliviar síntomas; o para ayudar a diagnosticar algunas enfermedades. (23) Es fundamental que todas las personas tengan acceso a estos medicamentos. En el presente estudio, se analizará si los pacientes cuentan con tratamiento farmacológico y si pueden acceder al mismo en nuestro país. Para las Naciones Unidas, el acceso a los medicamentos es un componente fundamental del derecho a la salud, ya que la atención médica, la prevención, el tratamiento y el control de las

enfermedades dependen en gran medida del acceso oportuno y adecuado a medicamentos de calidad. (24)

## **6. Metodología**

### **a. Tipo de estudio y diseño**

El presente estudio es de tipo cuantitativo con enfoque descriptivo y con diseño de serie de casos, ya que se describieron las características de un grupo de pacientes en un periodo de tiempo. Para el desarrollo del presente estudio de investigación se utilizó la información recopilada en la base de datos de los inscritos de la FEPEER que padecen de alguna ERH y cuentan con los criterios de inclusión para participar en el presente estudio.

Cabe mencionar, que dicha base de datos se realizó ante la necesidad de poder contar con un registro de los pacientes con ERH a fin de considerarlos dentro de población vulnerable debido a la complejidad de su enfermedad para el proceso de vacunación contra la COVID-19. Para la generación de registro, la FEPEER realizó y envió un formulario de Google a las personas que previamente habían sido registradas como pacientes y personas que puedan contar con algún diagnóstico de ERH. Este formulario contiene preguntas que permitieron obtener datos e información relevante sobre el estado actual y posibles barreras que afrontan los pacientes. De la información obtenida, se analizaron las preguntas que se encuentren relacionadas a las variables sociodemográficas, clínicas y de acceso a medicamentos.

Finalmente, la información obtenida en el presente estudio nos permitió conocer el estado clínico y sociodemográfico de una cantidad de los pacientes que padecen una enfermedad rara inscritos en la Federación Peruana de Enfermedades Raras. Dicha información nos permitirá brindar recomendaciones a los grupos de interés.

#### **b. Población y tamaño de la muestra**

La población del presente estudio estuvo conformada por las personas inscritas en la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER) que padecen alguna enfermedad rara o huérfana (ERH) y que cumplen con los criterios de inclusión. Debido a que el estudio es de diseño de serie de casos y se extraerá la información de la totalidad de estos, no se realizó un muestreo.

Cabe mencionar que la base de datos de la FEPER contiene 3,000 registros, de los cuales se analizará la información de 1,835 pacientes. Estos pacientes son los que cumplieron con los criterios de inclusión y contaron con la aprobación previa de la FEPER. Es importante destacar que el registro de inscripción era abierto al público, por lo que cualquier persona podía registrarse. Sin embargo, únicamente se consideraron para el presente estudio aquellos pacientes que contaban con una enfermedad rara validada por la FEPER y su plataforma de sustento, Orphanet.

#### **c. Criterios de inclusión**

- Personas que padezcan de alguna ERH

- Personas que hayan completado el registro de la FEPER
- Personas que hayan brindado respuestas a las preguntas relacionadas a las características sociodemográficas, características clínicas y de acceso

**d. Criterios de exclusión**

- Registros con información no validada por la Federación Peruana de Enfermedades Raras
- Pacientes inscritos posteriormente al primer trimestre del 2022

**e. Técnica e instrumento de investigación**

Para el desarrollo de la presente investigación se utilizó la base de datos realizada por la FEPER. Esta organización cuenta con el registro de la información de sus miembros que padecen de alguna ERH a través de un Formulario de Google. Las respuestas brindadas han sido validadas por la institución en mención. Cabe mencionar que, dicho registro se realizó con el fin de obtener información de los pacientes con ERH pertenecientes a dicha institución, ya que estos fueron considerados como población vulnerable y, por ende, prioritaria para el proceso de vacunación contra el COVID-19. Dicho formulario cuenta con 45 preguntas.

En el caso de la ejecución del presente estudio, se utilizarán las preguntas que brinden información sobre las características sociodemográficas del paciente, características clínicas y de acceso a medicamentos y servicios

de salud. Cabe mencionar que se agruparon las ERH según el capítulo CIE 10 correspondiente, para lo cual se contó con el apoyo de una especialista en ERH perteneciente a la FEPEER, quien corroboró las ERH en la plataforma de Orphanet.

Finalmente, el presente estudio brindó la información obtenida sobre las variables estudiadas, así como propuso recomendaciones basadas en las conclusiones obtenidas de la información en mención.

**f. Operacionalización**

Para el desarrollo del presente estudio se usaron variables que permitirán el análisis y discusión de resultados. Para lo cual se ha realizado el siguiente cuadro de operacionalización de variables:

<b>Variable</b>	<b>Definición conceptual</b>	<b>Definición operacional</b>	<b>Unidad de medida</b>	<b>Tipo de variable y escala de medición</b>	<b>Indicador</b>	<b>Fuente</b>	<b>Pregunta</b>
Edad	Años vividos	Cantidad de años vividos	Edad	Numérica Cuantitativa	Promedio de edad	Base de datos	Edad del Paciente (solo el número, ejemplo -> 1)
Sexo	Género	Característica seleccionada en la base de datos	1. Hombre 2. Mujer	Categorica Nominal	Porcentaje de hombres y de	Base de datos	Se infirió de la información de la

				Dicotómica	mujeres		respuesta previa
Lugar de residencia	Lugar en el que habita	Departamento del Perú en el que se encuentra	Nombre del departamento	Categórica Nominal Politómica	Porcentaje de registrados por departamento.	Base de datos	Departamento
Enfermedad rara	Signos y síntomas poco comunes	Diagnóstico poco recurrente agrupado en base al sistema humano principal de afectación (Agrupar los dx frecuentes y poner un grupo de “otros)	Nombre de la enfermedad rara registrada en la base de datos	Nominal Politómica Categórica	Porcentaje de categoría de sistema principal de afectación	Base de datos	Nombre de la Enfermedad Rara o Huérfana
Establecimiento de salud	Lugar en donde se atienden su salud	Nombre de la IPRESS donde se atiende regularmente la enfermedad rara que padece	Nombre de IPRESS	Nominal Politómica Categórica	Porcentaje de pacientes que tienen acceso a atención en IPRESS para la	Base de datos	Nombre del Centro de Salud donde te atiendes de tu ciudad (Hospital,

					ERH que padece		Clínica u otros)
Tipo de establecimiento de salud	Tipo de establecimiento donde brindan servicios de salud	Categoría de establecimiento de salud donde se atiende el paciente	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Instituto</li> <li>2. Hospital</li> <li>3. Clínica</li> <li>4. Consultorio privado</li> <li>5. Centro de atención primario</li> </ol>	<p>Nominal</p> <p>Politómica</p> <p>Categórica</p>	Porcentaje de tipo de establecimiento en los que se atienden los pacientes con ERH	Base de datos	Se infirió de la información de la respuesta previa
Referencia de establecimiento de salud	Necesidad de referencia para acceso a atención de salud	Requiere referencia para atención de salud	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Si</li> <li>2. No</li> </ol>	<p>Nominal</p> <p>Dicotómica</p> <p>Categórica</p>	Porcentaje de pacientes que son referidos para atenderse	Base de datos	Centro de Salud de referencia o derivación si lo tuviera (Hospital, Clínica u otros)

Acceso a medicamento	Acceso a medicamentos para tratamiento de ERH	Cuenta con acceso al medicamento en el Perú para tratamiento de ERH	1. Si 2. No	Nominal Dicotómico Categórica	Porcentaje de pacientes con ERH que pueden acceder a medicamentos para tratamiento	Base de datos	¿Qué medicamentos utilizas a la fecha?
Medicación	Utiliza medicación para ERH	Ingiere medicamento para ERH	1. Si 2. No	Nominal Dicotómico Categórica	Porcentaje de pacientes que se medican	Base de datos	Se infirió de la información de la respuesta previa
Discapacidad del paciente con ERH	Signos y síntomas que lo limitan a realizar actividades	Cuenta con signos y síntomas complementarios a la ERH	1. Si 2. No	Nominal Dicotómico Categórica	Porcentaje de pacientes con ERH que tienen discapacidad	Base de datos	¿El paciente tiene discapacidad?

Nivel de discapacidad del paciente con ERH	Falta o limitación que imposibilita o dificulta la realización de actividades	Grado de limitación para realizar actividades	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. Leve</li> <li>2. Moderado</li> <li>3. Severo</li> </ol>	Ordinal Politómica Categorica	Porcentaje de nivel de discapacidad del paciente con ERH	Base de datos	¿Qué grado de discapacidad?
Especialidad del médico	Especialidad del médico que atiende la ERH	Especialidad del médico tratante que brinda seguimiento y tratamiento al paciente con ERH.	Enumerar las diferentes especialidades de médicos tratantes.	Nominal Politómica Categorica	Porcentaje de especialidades médicas que atienden a pacientes con ERH	Base de datos	Especialidad del Médico

CONADIS	Paciente con carnet de CONADIS	Pacientes tienen beneficios y pertenecen según la ley a la comunidad del CONADIS	1. Si 2. No	Nominal Dicotómico Categórica	Porcentaje de pacientes con ERH que cuentan con beneficios por pertenecer al CONADIS	Base de datos	¿Tienes Carnet de CONADIS?
Cuidador	Persona que se encarga del cuidado de otra persona	Cuenta el paciente con un cuidador	1. Si 2. No	Nominal Dicotómico Categórica	Porcentaje de pacientes con ERH que cuentan con un cuidador	Base de datos	Se infirió de la información de la respuesta previa
Número de cuidadores	Pacientes cuentan con una o más personas que lo apoya para el	Número de personas que cuidan al paciente con ERH	Número de cuidadores por paciente con ERH	Razón Numérica	Porcentaje del número de cuidadores por paciente con ERH	Base de datos	¿Cuántas personas en casa se encargan de cuidado diario del paciente?

	desarrollo de ciertas actividades						
Seguro de salud	Tipo de seguro de salud que tiene el usuario para la obtención de servicios de salud	Identificar qué tipo de seguro cobertura la atención del usuario	<ol style="list-style-type: none"> <li>1. MINSA</li> <li>2. ESSALUD</li> <li>3. EPS</li> <li>4. FF. AA</li> <li>5. SALUDPOL</li> <li>6. OTROS</li> </ol>	<p>Nominal</p> <p>Politómica</p> <p>Categorica</p>	Porcentaje por tipo de seguro	Base de datos	¿Qué seguro tienes?

**g. Procedimientos de recolección de información**

Los pasos que se realizarán para el desarrollo del presente estudio son los siguientes:

1. Se presentó el protocolo de investigación al Comité Institucional de Ética-CIE de la UPCH para su evaluación. El cual fue aprobado
2. Con la aprobación en mención, se envió una carta a la FEPER presentando nuestra investigación y solicitando el acceso a la base de datos de los pacientes que pertenecen a la federación, en la cual se indica que dicha información será de acceso restringido y confidencial.
3. Una vez fue aceptada nuestra solicitud por la FEPER, se accedió a la base de datos de los pacientes y se seleccionó las preguntas que brindaban información a las variables a analizar y se procedió a seleccionar las mismas.
4. Se asignó un código a los pacientes a fin de no utilizar sus datos personales y se filtraron solo los datos requeridos para el desarrollo de la investigación.
5. Se analizó y describió la información en los resultados sobre la información obtenida.
6. Finalmente, se elaboró y presentó las recomendaciones sobre la información obtenida.

#### **h. Análisis de la información**

Para poder realizar el procesamiento y análisis de datos estadísticos del presente estudio, se descargó la base de datos que está en el formato xlsx. Se empleó el uso del Excel y Python para el análisis y la obtención de datos. Las características sociodemográficas, acceso de medicamentos y servicios de salud de los pacientes fueron descritas en tablas de resultados.

Las variables categóricas fueron resumidas en porcentajes y las variables numéricas fueron resumidas en promedios. Para la evaluación de las asociaciones entre variables, se utilizó la prueba estadística de Chi Cuadrado utilizando el programa R, en la cual se realizaron tablas de asociación, ya que esta se utiliza para analizar si hay una asociación entre dos variables categóricas y se reporta a través de un P Value para determinar si la diferencia es estadísticamente significativa. Posteriormente, se realizó un análisis con la información obtenida y se comparó con la información encontrada en estudios previos relacionados.

#### **i. Consideraciones éticas**

Con la finalidad de proteger la información de los pacientes y asegurar la confidencialidad de la información de estos, el presente estudio fue presentado inicialmente al Comité Institucional de Ética-CIE de la Universidad Peruana Cayetano Heredia para su evaluación y aprobación. Dicho comité es responsable de validar que se estén cumpliendo las responsabilidades éticas determinadas por la mencionada universidad. Posteriormente a la autorización de dicho comité, se solicitó a la FEPER la autorización para el acceso de la base de datos de los pacientes

inscritos en dicha federación a través de una solicitud formal, en la cual se indicó que se velaría por la confidencialidad de los datos personales de los pacientes. Cabe recalcar que, al momento de obtener la autorización respectiva de la institución en mención, se procedió a codificar a los pacientes con la finalidad de no utilizar sus datos de identificación al momento de trasladar la información. Es importante mencionar que solo los investigadores hemos tenido acceso a la información y se ha velado en todo momento por la privacidad de los datos personales de los pacientes inscritos. Adicionalmente he de mencionar que los investigadores declaran que no existe conflicto de intereses en la realización de este estudio.

## **7. Resultados:**

El presente estudio analizó la información obtenida en el proceso de registro de los pacientes pertenecientes a la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER). Para la obtención de la información, se aplicaron los criterios de inclusión y exclusión.

El objetivo fue conocer las características sociodemográficas, clínicas y de acceso a servicio de salud de los pacientes inscritos en FEPER. Cabe mencionar que la información se analizó a través de diversos programas estadísticos como Excel, Python y R.

**a. Características sociodemográficas:**

En el análisis de la población inscrita (1,835 registrados) en la FEPEER, se observa que la mayoría son mujeres (67%) en comparación con los hombres (33%), predominando las edades entre 18 y 64 años (74%). La mediana de edad de la totalidad de los inscritos fue de 34 años, la mediana en el caso de las mujeres es de 36 años y 24 años en el caso de los hombres (Tabla 1).

Por otro lado, el promedio de la edad es de 17 años de la totalidad de inscritos, siendo 16 años en el caso de las mujeres y 18 años en el caso de los hombres. Así mismo, el rango intercuartil (IQR) general es de 27 años, con 21 años en las mujeres y 31 años en los hombres.

Finalmente, más de la mitad de los pacientes indicaron residir en Lima y los otros departamentos con mayor participación fueron Arequipa, Ica y La Libertad.

**Tabla 1. Perfil sociodemográfico de las personas con enfermedades raras inscritas en el Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras**

<b>Sexo</b>	<b>Participantes</b>	
	<b>N° 1,835</b>	<b>%</b>
Femenino	1,227	67%
Masculino	608	33%
<b>Edad</b>		
<=5	99	5%
6 a 17	331	18%
18 a 64	1,360	74%
>=65	44	2%
No contestó	1	0.1%
<b>Departamento</b>		
Lima	1,244	68%
Arequipa	122	7%
Ica	74	4%
La Libertad	73	4%
Piura	63	3%
Lambayeque	49	3%
Callao	42	2%
Cusco	31	2%
Junín	25	1%
Tacna	18	1%
Ancash	15	1%
Cajamarca	15	1%
Loreto	11	1%

## **b. Características de clínicas**

Se clasificaron las 15 enfermedades raras y huérfanas con mayor prevalencia dentro de los inscritos en la Federación Peruana de Enfermedades Raras (Tabla 2). Se evidencia que las enfermedades con mayor prevalencia entre los inscritos es el Lupus Eritematoso Sistémico con una representación de 13%, la Miastenia Gravis con una representación de 9% y el Síndrome de West con una representación de 3%. Cabe mencionar que se agruparon las ERH que contaban con menos de 1% de personas que lo padecen, las cuales se encuentran en la categoría otros.

Adicionalmente, se validó que de los inscritos el 46% de los encuestados cuentan con algún diagnóstico complementario, es decir que además de padecer de una enfermedad rara, padece de otra enfermedad adicional.

Por otro lado, analizamos las ERH según capítulo de CIE 10, sobre ello se evidenció que las ERH principalmente pertenecen al capítulo VI: enfermedades del sistema nervioso (27%) y el capítulo XIII: enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo (24%). Cabe mencionar que los capítulos de CIE10 agrupan diversos diagnósticos, pero en el caso del presente estudio en el capítulo VI: enfermedades del sistema nervioso, se encuentra conformado en mayor cantidad por pacientes con diagnósticos de miastenia gravis, síndrome de west y esclerosis múltiple. Por otro lado, en el caso del capítulo XIII: enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo, se identificó en mayor cantidad a pacientes con diagnósticos de lupus eritematoso sistemático y artritis reumatoide juvenil.

**Tabla 2. Características clínicas de las personas con enfermedades raras inscritas en el Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras**

Enfermedades Raras y Huérfanas	Participantes	
	N° 1835	%
Lupus Eritematoso Sistémico	232	13%
Miastenia Gravis	165	9%
Síndrome de West	62	3%
Esclerosis Múltiple	58	3%
Artritis Reumatoide Juvenil	39	2%
Síndrome de Ehlers Danlos	38	2%
Esclerodermia	35	2%
Hemofilia	34	2%
Fibrosis Quística Pulmonar	34	2%
Espondiloartritis Anquilosante	30	2%
Neurofibromatosis	27	1%
Síndrome de Marfan	24	1%
Distrofia Muscular de Duchenne	24	1%
Dermatomiositis	20	1%
Síndrome de Sjogren	20	1%
Otros	993	54%
<b>Capítulo CIE 10</b>		
I: Ciertas enfermedades infecciosas y parasitarias	3	0.2%
II: Neoplasias	61	3%
III: Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad	142	8%
IV: Enfermedades endocrinas, nutricionales y metabólicas	175	10%
IX: Enfermedades del aparato circulatorio		2%

	40	
V: Transtornos mentales y del comportamiento	19	1%
VI: Enfermedades del sistema nervioso	493	27%
VII: Enfermedades del ojo y sus anexos	28	2%
VIII: Enfermedades del oído y de la apófisis mastoides	16	1%
X: Enfermedades del aparato respiratorio	9	0.5%
XI: Enfermedades del aparato digestivo	38	2%
XII: Enfermedades de la piel y el tejido subcutáneo	11	1%
XIII: Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo	440	24%
XIV: Enfermedades del aparato genitourinario	13	1%
XIX: Traumatismos, envenenamientos y algunas otras consecuencias de causa externa	4	0.2%
XVI: Ciertas afecciones originadas en el periodo perinatal	2	0.1%
XVII: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas	341	19%
<b>DX Complementario</b>		
Si	846	46%
No	989	54%

Adicionalmente, se identificó que las especialidades médicas a las cuales acuden mayormente los pacientes son Neurología (25%) y Reumatología (22%).

Cabe mencionar que el 82% respondió que cuenta con médico tratante y que las especialidades más demandadas entre estos son Neurología, Reumatología y Hematología. Se analizaron las variables de discapacidad y el grado de esta, en el cual el 63% de los inscritos cuenta con un grado de discapacidad leve y el 37% un grado de discapacidad entre moderado y severo.

**Tabla 3. Características de acceso de atención médica de los pacientes con enfermedades raras inscritas en el Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras**

Enfermedades Raras y Huérfanas	Participantes	
	N° 1835	%
<b>Médico tratante</b>		
Si	1,506	82%
No	290	16%
No contestó	39	2%
<b>Especialidad de Médico tratante</b>		
Neurología	463	25%
Reumatología	395	22%
Hematología	122	7%
Pediatría	101	6%
Endocrinología	72	4%
Genética Humana	51	3%
Neumología	49	3%
Gastroenterología	42	2%
Cardiología	41	2%
Cirugía	35	2%
Dermatología	35	2%
Nefrología	34	2%
Traumatología	28	2%
Otros	367	20%
<b>Discapacidad</b>		
Si	883	48%
No	952	52%

<b>Grado de discapacidad</b>		
Leve	1,162	63%
Moderado	422	23%
Severo	251	14%

**c. Características de acceso**

Se evidencia que la mayor cantidad de población inscrita tiene cobertura médica con el tipo de seguro médico de EsSalud (Seguro Social de Salud) del Ministerio de Trabajo del Perú de régimen público (43%). Sucesivamente, se encuentra el SIS (Seguro Integral de Salud) del Ministerio de Salud de régimen público (27%) y las Entidades Prestadora de Salud de régimen privado (19%) y un 9% no contestó.

Por otro lado, demuestra que la mayoría de las personas inscritas reciben tratamiento para enfermedades raras en hospitales o clínicas (73%), donde cuentan con consultas médicas de diversas especialidades y una atención integral. Cabe mencionar que el 7% de los pacientes se atienden en establecimiento de primer nivel como lo son los puestos de salud.

En base a estas respuestas, se observa que el 51% de las personas con una enfermedad rara inscritas en la FEPPER, no reciben referencia hospitalaria a otros establecimientos de salud con la finalidad de poder tratarse. Así mismo, el 39% son referenciados a otro establecimiento de salud y de 10% no se obtuvo respuesta.

El 81% de los pacientes, ha respondido que no cuenta con un carné del Consejo Nacional para la Integración de la persona con Discapacidad

(CONADIS). Por otro lado, el 17 % indica lo contrario y el 3% indica que este se encuentra en trámite.

El carné de CONADIS sirve como un documento de identificación que certifica la condición de discapacidad de una persona en muchos países. Este carné proporciona acceso a diversos beneficios, derechos y servicios destinados a mejorar la calidad de vida y la inclusión de las personas con discapacidad.

El 72% de los pacientes, ha respondido que cuenta con un cuidador o cuidadores debido a su enfermedad rara, ya que existe la necesidad de requerir ayuda ocasional para tareas específicas hasta necesitar asistencia constante en todas las actividades diarias. (22) Por otro lado, el 28 % que no cuenta con cuidador o cuidadores relacionados o debido a su ERH. Cabe mencionar que de este 28%, 10 personas cuentan con discapacidad severa.

**Tabla 4. Características de acceso de los pacientes con enfermedades raras inscritas en el Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras**

Seguro	Participantes	
	Nº 1835	%
Si	1,676	91%
No	159	9%
<b>Tipo de Seguro</b>		
ESSALUD	796	43%
SIS	498	27%
EPS	343	19%
PNP	21	1%
FF.AA	17	1%
Otros	1	0.1%
No tiene	159	8.7%
<b>Tipo de Establecimiento</b>		
Hospitales y Clínicas	1,338	73%
Institutos Especializados	99	5%
Puesto de salud	133	7%
Otros	111	6%
No contestó	154	8%
<b>Referencia de establecimiento de salud</b>		
Si	712	39%
No	941	51%
No contestó	182	10%
<b>Carnet de CONADIS</b>		
Si	306	17%
No	1,480	81%
En trámite	49	3%
<b>Cuidador</b>		
Si	1,324	72%
No	511	28%
<b>Cantidad de Cuidadores</b>		
0	511	28%
1	665	36%
2	484	26%
3	175	10%

La mayoría de los pacientes con una enfermedad rara inscrita en el Registro de la FEPER, 81%, cuenta con la prescripción de un medicamento relacionado a su enfermedad rara, es decir con un medicamento relacionado que ayuda a controlar los síntomas o a prevenir complicaciones de una enfermedad, aunque no la cure directamente. Por otro lado, un menor porcentaje, indica que no cuenta con la prescripción de un medicamento relacionado a su enfermedad rara. Específicamente no se tiene conocimiento de cuántas personas utilizan el medicamento mencionado en el cuestionario de primera línea o esencial debido a que el cuestionario para inscribirse a la federación no solicita como requisita esta especificación. De igual manera es importante mencionar que debido a la Ley 29698 de Enfermedades Raras, el proceso a medicamentos de alto costo para estas está siendo más accesible.

El 83% (1520) de los pacientes, indican que les han prescrito un medicamento que se encuentra disponible en Perú, mientras el 17 % (315) indica lo contrario, es decir que les han prescrito un medicamento que no se encuentra disponible para su compra a nivel nacional.

<b>Medicación</b>	<b>Participantes</b>	
	<b>N° 1835</b>	<b>%</b>
Si	1,486	81%
No	296	16%
No contestó	53	3%
<b>Medicación no disponible en Perú</b>		
Si	315	17%
No	1,520	83%

**d. Asociación entre las características sociodemográficas, características clínicas y de acceso**

Se identificó que existe una asociación significativa entre el sexo y algunas características clínicas y de acceso (Tabla 4). En la tabla 4, se

valida la significancia de diversas variables expuestas. Sobre ello, en la categoría medicación, el 86% de las mujeres toman medicación, mientras que el 14% no lo hacen. En contraste, en el caso de los hombres, el 81% toma medicación y el 19% no lo hace.

En la variable discapacidad, el 44% de las personas de las mujeres tienen discapacidad, mientras que el 56% no la tiene. Por otro lado, en los hombres, el 56% tienen discapacidad y el 44% no la tiene.

**Tabla N° 5. Características clínicas de los pacientes inscritos en la Federación Peruana de Enfermedades Raras según sexo del inscrito.**

<b>Características</b>	<b>F, N = 1,041</b>	<b>M, N = 529</b>	<b>p-value<sup>2</sup></b>
<b>Seguro</b>			0.9
No	71 (6.8%)	37 (7.0%)	
Si	970 (93%)	492 (93%)	
<b>Diagnostico complementario</b>			0.6
No	541 (52%)	283 (53%)	
Si	500 (48%)	246 (47%)	
<b>Medicación</b>			0.004
No	144 (14%)	103 (19%)	
Si	897 (86%)	426 (81%)	
<b>Discapacidad</b>			<0.001
No	587 (56%)	232 (44%)	
Si	454 (44%)	297 (56%)	
<b>Cuidador</b>			<0.001
No	327 (31%)	100 (19%)	
Si	714 (69%)	429 (81%)	
<b>Médico tratante</b>			0.005
No	119 (11%)	87 (16%)	
Si	922 (89%)	442 (84%)	
<b>Referencia</b>			>0.9
No	600 (58%)	305 (58%)	
Si	441 (42%)	224 (42%)	
<b>Edad</b>			<0.001
<=5	47 (4.5%)	43 (8.1%)	
>=65	25 (2.4%)	10 (1.9%)	
18 a 64	846 (81%)	305 (58%)	
6 a 17	123 (12%)	171 (32%)	
<b>Departamento</b>			0.7
Lima	709 (68%)	366 (69%)	
Provincia	332 (32%)	163 (31%)	

Se identificó que hay una diferencia significativa en la proporción de personas con seguro entre los residentes de Lima y los de provincia. En Lima, el 94% de los inscritos tiene algún tipo de seguro, mientras que el 5.9% no tiene seguro. En contraste, en provincia, el 91% de los inscritos cuenta con seguro y el 9.1% no tiene seguro. Esta diferencia sugiere que los residentes de Lima tienen un acceso ligeramente mayor a seguros de salud en comparación con los de provincia.

**Tabla N° 6. Características clínicas de los pacientes inscritos en la Federación Peruana de Enfermedades Raras según su lugar de residencia.**

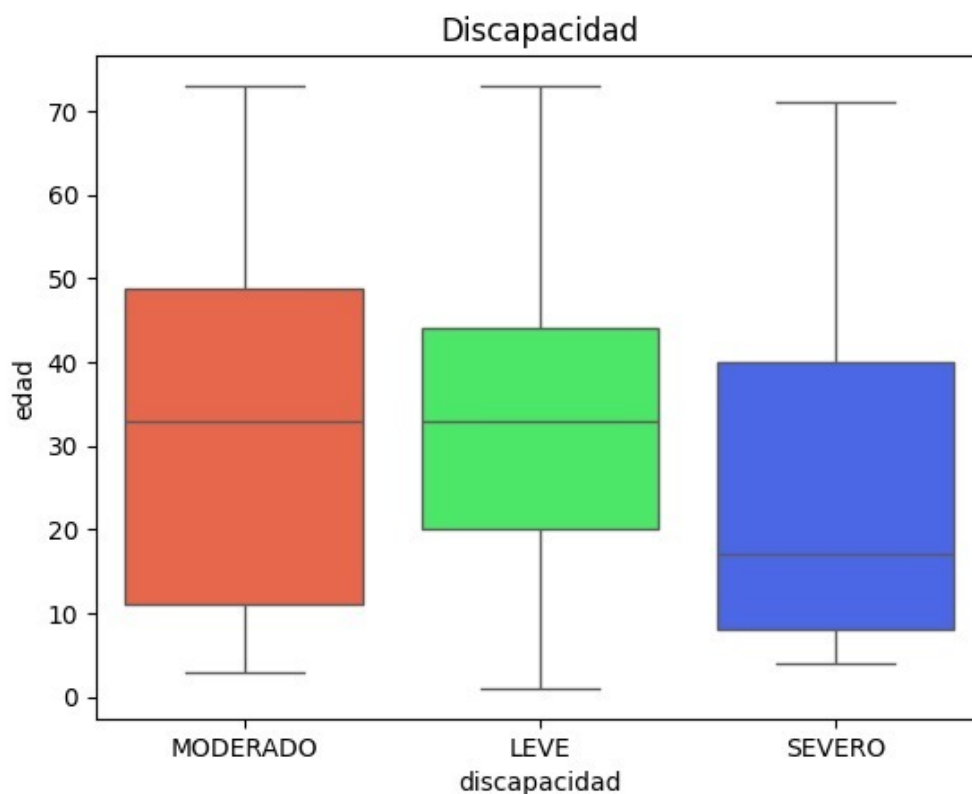
<b>Características Clínicas</b>	<b>Lima, N = 1,075/</b>	<b>Provincia, N = 495/</b>	<b>p-value<sup>2</sup></b>
<b>Seguro</b>			0.019
No	63 (5.9%)	45 (9.1%)	
Si	1,012 (94%)	450 (91%)	
<b>Diagnostico Complementario</b>			0.1
No	549 (51%)	275 (56%)	
Si	526 (49%)	220 (44%)	
<b>Medicación</b>			0.5
No	174 (16%)	73 (15%)	
Si	901 (84%)	422 (85%)	
<b>Discapacidad</b>			0.9
No	562 (52%)	257 (52%)	
Si	513 (48%)	238 (48%)	
<b>Cuidador</b>			0.017
No	312 (29%)	115 (23%)	
Si	763 (71%)	380 (77%)	
<b>Médico Tratante</b>			0.5
No	145 (13%)	61 (12%)	
Si	930 (87%)	434 (88%)	
<b>Referencia</b>			0.004
No	646 (60%)	259 (52%)	
Si	429 (40%)	236 (48%)	
<b>Sexo</b>			0.7

Femenino	709 (66%)	332 (67%)
Masculino	366 (34%)	163 (33%)
<b>Edad</b>		0.7
<=5	60 (5.6%)	30 (6.1%)
6 a 17	204 (19%)	90 (18%)
18 a 64	790 (73%)	361 (73%)
>=65	21 (2.0%)	14 (2.8%)

En cuanto a la discapacidad, hay una proporción significativa en todos los grupos de edad, siendo más alta en los grupos de 6-17 años (67%) y  $\leq 5$  años (67%). El grupo de 18-64 tiene la mayor proporción de personas sin discapacidad (59%). El valor p menor a 0.001 indica diferencias significativas.

En el gráfico 1, se analizaron las variables de edad con el grado de discapacidad que presenta cada uno de los inscritos los cuales fueron presentado en el gráfico de cajas. En este podemos visualizar que los bigotes del gráfico se extienden desde alrededor de 0 años hasta aproximadamente 80 años, representando los valores máximo y mínimo. La mediana de edad para las personas con discapacidad leve es de 34 años, mientras la de discapacidad severa es de 19 años y la moderada de 36.

En resumen, el gráfico de cajas demuestra que la distribución de edades en personas con discapacidad en FEPER es mayoritariamente comprendida entre los 10 y 50 años, con una mediana entorno a los 30 años. Es importante mencionar que no se detectaron edades extremas atípicas en el conjunto de datos analizado.



**Gráfico 1. Distribución del grado de discapacidad en pacientes con enfermedades raras registrados en la Federación Peruana de Enfermedades Raras según su edad**

En la tabla 7 se identifica que el acceso a un seguro médico es más alto en el grupo de edad de 65 años o más (97%), mientras que el grupo de edad de 18 a 64 años tiene el mayor porcentaje de personas no aseguradas (8.0%). El valor p de 0.038 indica que estas diferencias son estadísticamente significativas, lo que sugiere que la edad influye en la probabilidad de tener seguro de salud.

Respecto al acceso a la medicación para enfermedades raras, la mayoría de las personas en todos los grupos de edad están medicadas, con la mayor proporción en el grupo de edad  $\geq 65$  (89%). El grupo de edad 6-17 tiene el mayor porcentaje de personas no medicadas (27%). El valor p menor a 0.001 implica diferencias estadísticamente significativas entre estos grupos.

La mayoría de las personas en todos los grupos de edad tienen cuidadores, con la mayor proporción en el grupo de 6-17 años (99%). El grupo de 18-64 tiene la mayor proporción de personas sin cuidadores (36%). El valor p menor a 0.001 implica diferencias significativas.

En términos de referencia, la mayoría en el grupo de 18-64 años no tiene referencia (61%), mientras que en los grupos más jóvenes (6-17 y  $\leq 5$  años), la mayoría sí tiene referencia (53% y 52%, respectivamente). El grupo de  $\geq 65$  está aproximadamente dividido. El valor p menor a 0.001 indica diferencias significativas.

En cuanto al sexo, en el grupo de 18-64 años, una mayor proporción son mujeres (74%), mientras que en el grupo de 6-17 años, una mayor proporción son hombres (58%). En el grupo de  $\leq 5$  años, la distribución es casi equilibrada. En el grupo de  $\geq 65$ , una mayor proporción son mujeres (71%). El valor p menor a 0.001 indica diferencias significativas.

**Tabla 7. Características de edad de los pacientes inscritos en el Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras**

<b>Características</b>	<b>18 a 64, N = 1,151/</b>	<b>6 a 17, N = 294/</b>	<b>&lt;=5, N = 90/</b>	<b>&gt;=65, N = 35/</b>	<b>p-value<sup>2</sup></b>
<b>Seguro</b>					0.038
No	92 (8.0%)	11 (3.7%)	4 (4.4%)	1 (2.9%)	
Si	1,059 (92%)	283 (96%)	86 (96%)	34 (97%)	
<b>Diagnostico Complementario</b>					0.4
No	614 (53%)	153 (52%)	40 (44%)	17 (49%)	
Si	537 (47%)	141 (48%)	50 (56%)	18 (51%)	
<b>Medicacion</b>					<0.001
No	150 (13%)	79 (27%)	14 (16%)	4 (11%)	
Si	1,001 (87%)	215 (73%)	76 (84%)	31 (89%)	
<b>Discapacidad</b>					<0.001
No	677 (59%)	98 (33%)	30 (33%)	14 (40%)	
Si	474 (41%)	196 (67%)	60 (67%)	21 (60%)	
<b>Cuidador</b>					<0.001
No	418 (36%)	3 (1.0%)	3 (3.3%)	3 (8.6%)	
Si	733 (64%)	291 (99%)	87 (97%)	32 (91%)	
<b>Médico Tratante</b>					0.7
No	153 (13%)	39 (13%)	12 (13%)	2 (5.7%)	
Si	998 (87%)	255 (87%)	78 (87%)	33 (94%)	
<b>Referencia</b>					<0.001
No	706 (61%)	138 (47%)	43 (48%)	18 (51%)	
Si	445 (39%)	156 (53%)	47 (52%)	17 (49%)	
<b>Sexo</b>					<0.001
Femenino	846 (74%)	123 (42%)	47 (52%)	25 (71%)	
Masculino	305 (26%)	171 (58%)	43 (48%)	10 (29%)	
<b>Departamento</b>					0.7
Lima	790 (69%)	204 (69%)	60 (67%)	21 (60%)	
Provincia	361 (31%)	90 (31%)	30 (33%)	14 (40%)	

## 8. **Discusión**

### a. **Características Sociodemográficas**

Los principales hallazgos sobre las características sociodemográficas de los inscritos en la FEPER indican que la mayoría son mujeres y tienen entre 18 y 64 años, lo que corresponde a la población económicamente activa (PEA). Estos datos son similares a los encontrados en un estudio realizado en China, donde también se identificó una mayor presencia de mujeres entre los pacientes con ERH. Esto sugiere que el género podría estar directamente relacionado con padecer alguna ERH. Sin embargo, las características sociodemográficas varían según el país, como lo demuestran diversos estudios realizados en otros países. (7) Por ello, se propone la utilización y promoción adecuada de un registro nacional de pacientes con ERH, ya que actualmente no se cuenta con uno, con la finalidad de poder obtener características sociodemográficas a nivel nacional.

Adicionalmente, se analizó el lugar de residencia de los inscritos y se identificó que, al momento de la inscripción, la mayoría residía en Lima. Otras regiones con un alto porcentaje de inscritos fueron Arequipa, Ica y La Libertad. Lima al ser la capital cuenta con establecimientos de salud de mayor complejidad como hospitales, clínicas e institutos especializados. Asimismo, se identificó que los inscritos que no residen en Lima, la mayor parte es referida en comparación a las personas que viven en Lima. Esto podría indicar que un grupo importante de las personas con ERH deban dejar su lugar de residencia y tienen por tanto esto implica que generen un mayor gasto de bolsillo.

## **b. Características Clínicas**

Se identificó que las ERH con mayor prevalencia entre los inscritos en la FEPER son Lupus Eritematoso Sistémico, Miastenia Gravis y Síndrome de West. Las ERH registradas fueron clasificadas según el capítulo de la CIE-10, lo que permitió identificar que pertenecen principalmente al capítulo VI: Enfermedades del sistema nervioso (27%) y al capítulo XIII: Enfermedades del sistema osteomuscular y del tejido conectivo (24%).

Adicionalmente, otros estudios realizados en diversos países demuestran que la prevalencia de las ERH varía según el país. Por ejemplo, en Japón, las ERH con mayor prevalencia fueron Colitis Ulcerosa, Parkinson y Trastornos Degenerativos. En Chile, las más prevalentes fueron la Enfermedad de Gaucher, la Distonía y la Enfermedad de Guillain-Barré. (6,25) En China, las ERH se clasificaron principalmente en el capítulo III: Enfermedades de la sangre y de los órganos hematopoyéticos y otros trastornos que afectan el mecanismo de la inmunidad (33%), el capítulo XVII: Malformaciones congénitas, deformidades y anomalías cromosómicas (25%) y el capítulo VI: Enfermedades del sistema nervioso (19%).

Estas diferencias en prevalencias pueden deberse a diversas causas, entre las cuales proponemos las siguientes:

1. Limitaciones para diagnosticar una ERH: Esto puede llevar a que algunas enfermedades no se diagnostiquen y, por tanto, exista un subregistro debido a la falta de acceso a un diagnóstico certero, ya que los profesionales de salud no

cuentan con las herramientas adecuadas para identificar y brindar un tratamiento clínico adecuado.

2. Subregistro de pacientes con ERH: En Perú, no se cuenta con un registro nacional sobre las personas que padecen alguna ERH, lo que impide conocer la situación nacional de estas personas y las barreras que enfrentan. Esto dificulta la generación de políticas que respondan a las necesidades reales y nacionales de esta población.

Estas causas representan una gran barrera para la generación de políticas centradas en las necesidades de las personas con ERH. Diversos estudios en Europa han demostrado la importancia de contar con un registro de estos pacientes, ya que permite identificar casos y tratamientos, estrategias de estratificación de riesgos, predicción temprana de la enfermedad, evaluación del impacto de estrategias preventivas, entre otros beneficios. (26) Cabe mencionar que actualmente no existe una definición universal sobre las ERH, ya que estas difieren según el país, lo cual es una barrera para definir la problemática a nivel mundial.(27)

Adicionalmente, es importante mencionar que se estima que cerca de 2.5 millones de pacientes padecen alguna ERH en Perú, pero hasta el momento no se cuenta con un registro nacional que refleje esta cantidad de pacientes, lo cual puede deberse a las razones ya expuestas. Aunque el presente estudio analiza la información obtenida de 1,835 pacientes inscritos en la FEPEP, aún es necesario contar con un registro nacional que se aproxime a los estimados de personas con alguna ERH.

Finalmente, se identificó que casi la mitad de los inscritos reportó tener un diagnóstico adicional a su ERH, lo que podría afectar su estado de salud con mayor rapidez y complicar el diagnóstico de su enfermedad. También se encontró que aproximadamente un tercio de los inscritos tiene alguna discapacidad, ya sea motora, mental u otra, de grado moderado a severo, lo que implica la necesidad de un cuidador permanente, ya que el paciente no podría realizar sus actividades básicas y diarias por sí solo.

c. **Médico tratante**

Para conocer si los pacientes contaban con acceso a servicios de salud y tratamiento para su diagnóstico, se analizaron las respuestas de los inscritos sobre si tenían un médico tratante. Se identificó que la mayoría de los inscritos cuenta con un médico tratante. Cabe mencionar que un médico tratante es un profesional de la salud encargado del cuidado y tratamiento continuo de un paciente: coordina el tratamiento, supervisa la evolución del paciente y es responsable de que este reciba una atención médica integral. Por lo tanto, se infiere que más de la mitad de los inscritos cuenta con tratamiento para su ERH.

Por otro lado, a pesar de que los inscritos cuentan con un médico tratante, es importante mencionar que las ERH tienen un origen genético y, aun así, la cantidad de genetistas en el país es insuficiente. En Perú, solo hay 35 médicos genetistas a nivel nacional, lo cual es insuficiente para satisfacer la demanda de una población de más de 30 millones de habitantes y de aproximadamente 2.5 millones de pacientes con ERH. Esto representa una barrera importante para el acceso a tratamiento y diagnóstico. Cabe mencionar que esta escasez de médicos genetistas

también se presenta en otros países, como en Chile, donde solo hay 33 médicos genetistas.(25) Por lo tanto, es de suma importancia generar mecanismos e incentivos para la formación de estos especialistas, ya que no se puede cubrir la demanda de la población.

**d. Características de Acceso**

Al analizar las características de acceso a salud, se evaluó la variable de acceso a algún seguro médico. Se identificó que casi la totalidad de los inscritos cuenta con un seguro médico, siendo la mayoría afiliada a EsSalud.

Una posible explicación es que esta entidad tiene una mayor capacidad para ofrecer atención especializada y cuenta con estructuras específicas para la evaluación y tratamiento de enfermedades raras y huérfanas (ERH), como la Institución de Evaluación de Tecnologías en Salud e Investigación (IETSI). Esta institución dispone de más información sobre diversas enfermedades, lo que les permite contar con mayores recursos para abordar el tratamiento y seguimiento de estas.

Además, también existen pacientes afiliados al Seguro Integral de Salud (SIS), que, a diferencia de EsSalud, puede cubrir a más de la mitad de la población peruana y cuenta con el Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL). Sin embargo, su capacidad para cubrir tratamientos especializados y costosos puede ser limitada.

Cabe mencionar que existe un grupo reducido de personas que indica no contar con seguro médico. Según la legislación peruana de salud, todos los ciudadanos peruanos que no cuenten con un seguro médico privado o

Seguro Social (EsSalud) automáticamente reciben cobertura de salud a través del SIS del Ministerio de Salud (MINSA).(28) Es probable que las personas que han indicado no tener seguro médico en el registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras desconozcan su derecho a cobertura de salud o no sepan que están aseguradas.

Adicionalmente, se identificó que los inscritos reciben sus tratamientos para la ERH en hospitales, clínicas o institutos especializados. Esto indica que las ERH se tratan en establecimientos de alto nivel de complejidad, probablemente debido a la complejidad del tratamiento, el equipamiento especializado requerido y el significativo presupuesto necesario para estas enfermedades. Las ERH requieren tratamientos altamente especializados, lo que implica la necesidad de centros de salud con equipamiento avanzado y personal capacitado. Estos tratamientos suelen ser costosos, demandando una asignación presupuestal considerable.

Cabe mencionar que un número menor de inscritos (7%) opta por la atención en consultorios privados. Otros inscritos refieren que acuden a postas de salud locales o laboratorios especializados para evaluaciones médicas específicas. La medicina alternativa también es considerada como una opción para algunas personas. Las alternativas mencionadas se agrupan en la categoría "otros" en la Tabla 7.

**e. Referencia hospitalaria**

La variable de referencia hospitalaria se obtuvo a partir de dos preguntas abiertas en el registro de la FEPEER: "¿Cuál es el centro de salud de tu

localidad?" y "¿Cuál es tu centro de salud de referencia?". Algunas personas respondieron lo mismo en ambas preguntas, mientras que otras solo contestaron la pregunta sobre el centro de salud de su localidad, y hay quienes proporcionaron diferentes instituciones de salud en ambas preguntas. A partir de estas respuestas, se investigó si los pacientes tienen o no referencia para recibir tratamiento para su enfermedad rara.

Cabe mencionar que una referencia hospitalaria es un proceso mediante el cual un médico o profesional de la salud remite a un paciente a otro médico especialista o a un hospital para recibir atención médica más especializada o avanzada. Esto puede ser necesario cuando el médico o el establecimiento de salud inicial no cuenta con los recursos, la capacitación o la experiencia necesaria para tratar una condición médica específica, como las enfermedades raras. La referencia hospitalaria puede implicar la transferencia de la atención del paciente a otro médico o equipo médico en un entorno hospitalario para recibir diagnóstico, tratamiento o atención continuada.

Se identificó que una mayor proporción de las personas que no residen en Lima es referida en comparación con las personas que viven en Lima. El 48% de los inscritos reportó que fueron referidos a otro centro de salud para recibir tratamiento, lo que sugiere que el hecho de tener una referencia puede estar influenciado por el lugar de residencia.

Esto podría deberse a que los pacientes que padecen de alguna ERH deben dejar su lugar de residencia para trasladarse a la Lima para poder recibir atención sobre su enfermedad y tratamiento respectivo ya que al ser Lima, la capital del Perú, se encuentran centralizados los establecimientos de salud con mayor complejidad ya que se evidenció

una asociación entre el lugar de residencia y las referencias a otro establecimiento de salud. Resultados similares fueron reportados en un estudio realizado en China, en el cual el 67% de los pacientes tuvieron que movilizarse de su ciudad natal a la capital para poder contar con algún diagnóstico o tratamiento y también se reconoce que, por la falta de capacidad resolutoria del país, muchos de los pacientes tienen que viajar a fuera del país para poder contar con un adecuado diagnóstico. Adicionalmente, el estudio en mención indica que, a menor prevalencia de una enfermedad rara, más serán los números de hospitales que se tendrán que visitar y aumentará la distancia que se recorrerá entre el lugar de residencia y el hospital.

Esto representa una gran barrera de acceso para las personas que deben trasladarse, ya que implica altos gastos de movilización, alimentación y otros. Además, el traslado puede afectar la salud del paciente, especialmente si padece alguna discapacidad, lo que hace que el traslado sea dificultoso. Para reducir estas brechas de acceso, es importante contar con un sistema de salud descentralizado que permita acceder a un tratamiento adecuado en diversas partes del país sin necesidad de trasladarse y abandonar su lugar de residencia.

Debido a la importancia de una atención oportuna de las ERH, la IRDIRC (International Rare Disease Research Consortium) identificó que las ERH pueden ser atendidas en establecimientos de atención primaria. A pesar de su complejidad, existen elementos comunes en el diagnóstico, terapia y atención psicosocial que pueden ser intervenidos en centros de atención primaria. Una vez determinada la complejidad, los pacientes pueden ser referidos a un especialista si es necesario para

complementar el tratamiento. Se determinaron cuatro áreas clave para implementar esta política de atención: acceso y concientización sobre ERH, formación y educación en dichas enfermedades, vía de derivación y coordinación de atención, e intercambio de datos y salud digital. (29)

Por lo tanto, es de suma importancia contar con centros de salud primaria preparados para brindar una adecuada atención inicial al paciente. Esto permitiría una atención oportuna y descentralizar las atenciones en los establecimientos de mayor complejidad, reduciendo así las barreras de acceso y disminuyendo los gastos de bolsillo de los pacientes y sus familiares, ya que no necesitarían trasladarse de su lugar de residencia para recibir atención.

**f. Acceso a medicamentos**

La información presentada se ha inferido mediante la comparación entre la enfermedad rara del paciente y el medicamento mencionado en respuesta a la pregunta abierta "¿Qué medicamento utiliza?" del Registro de la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER). Sin embargo, no se dispone de información sobre si los medicamentos mencionados son de primera línea o esenciales específicamente para tratar la enfermedad rara y huérfana (ERH) que afecta a los pacientes. Aproximadamente el 80% de los inscritos toman algún tipo de medicación, pero no se detalla si son medicamentos específicos para su ERH. Por lo tanto, se requiere más información y detalle sobre esta variable para poder identificar si efectivamente el paciente cuenta con tratamiento farmacológico específico para su ERH.

En Perú, el acceso a medicamentos para enfermedades raras está regulado por DIGEMID y facilitado por la Ley 29698, que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de estas.(30)

Sin embargo, existen desigualdades significativas entre pacientes con seguro privado y público. Los pacientes con seguro privado tienen mayor facilidad de acceso debido a una mejor cobertura, mientras que los pacientes con seguro público deben pasar por un proceso de aprobación más riguroso, lo que puede retrasar el acceso a tratamientos necesarios.

Además, se identificó que el 17% de los pacientes inscritos en la FEPEER no pueden obtener sus medicamentos en el país, lo que implica altos costos adicionales al adquirirlos en el extranjero. Esto crea una barrera económica considerable y pone en riesgo la salud de los pacientes, ya que la falta de tratamiento adecuado puede agravar sus condiciones.(31)

La experiencia europea, según la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS), refleja barreras similares, como la falta de información y apoyo en el diagnóstico, lo que a menudo lleva a la negación de tratamiento y la falta de disponibilidad de medicamentos. Comparar estas experiencias puede proporcionar una perspectiva más amplia sobre los desafíos y posibles soluciones que se pueden implementar en conjunto. A pesar de que en Europa existen estas barreras, se tiene una mayor visibilidad y conocimiento de las enfermedades raras en comparación con Perú.(32)

**g. Acceso a carné CONADIS**

Se identificó que aproximadamente el 80% de los inscritos no cuenta con un carné de CONADIS, lo cual representa una barrera para acceder a los beneficios que este brinda. Esto puede deberse a diversos factores, como la falta de información y asesoramiento, ya que los inscritos afirman tener algún grado de discapacidad y contar con al menos un cuidador, pero aun así no poseen el carné de CONADIS.

Para obtener dicha documentación, primero se debe obtener un Certificado de Discapacidad, lo cual implica acudir a un establecimiento de salud autorizado para emitirlo. En el establecimiento de salud se realizan evaluaciones médicas y exámenes complementarios, únicamente si la discapacidad no es evidente, lo cual sucede en diversas enfermedades raras y huérfanas. Es decir, que al tener una enfermedad rara que no sea evidente, se deben realizar evaluaciones médicas correspondientes para determinar la necesidad y derecho a obtener el carné, lo cual puede extender el periodo para acceder a dicho carné y hacer que la emisión no sea oportuna. Es importante mencionar que, en caso de que la discapacidad sea evidente, como en enfermedades específicas o amputaciones, se otorga el Certificado de Discapacidad de manera inmediata.(33)

Cabe mencionar que existe la NTS N° 127 – MINSA/2016/DGIESP: Norma Técnica de Salud para la Evaluación, Calificación y Certificación de la Persona con Discapacidad, la cual, en el Anexo 1, menciona ciertos diagnósticos que automáticamente reciben el carné de CONADIS. Dentro de estas se encuentran algunas enfermedades raras y huérfanas, como la Esclerosis Múltiple, Miastenia Gravis, Distrofia Muscular, entre otras.(34)

Es importante destacar que los beneficios de contar con el carné de CONADIS incluyen el acceso a programas sociales de salud, alimentación, vestido y vivienda adecuados, acceso a servicios públicos, atención preferente en diversas instituciones y pensión en caso de contar con discapacidad severa.

**h. Paciente cuenta con cuidador**

Se evidenció que los pacientes cuentan con al menos un cuidador, debido a que padecer una ERH predispone a la persona a tener algún grado de discapacidad. Adicionalmente, se identificó que el grupo etario que cuenta con cuidadores se encuentra entre los 6 y 17 años.

Tener un cuidador para una persona con una ERH implica contar con alguien que brinda apoyo integral en las actividades diarias y en el manejo de la enfermedad, mejorando así la calidad de vida del paciente. Apoyar a los cuidadores es crucial y puede lograrse mediante programas de formación, acceso a servicios de apoyo psicológico y emocional, y redes de ayuda mutua.

Subsidiar a los cuidadores es importante para compensar la pérdida de ingresos y reconocer el valor de su trabajo, proporcionando un apoyo financiero. En Perú, el apoyo financiero es crucial, ya que la mayoría de las familias con una persona con ERH son de escasos recursos o, en muchos casos, son madres solteras que han sido abandonadas por sus parejas y familias debido a la responsabilidad que implica la enfermedad rara de su hijo o hija.

Varios países han implementado políticas para apoyar a los cuidadores de pacientes con enfermedades crónicas, siguiendo las indicaciones de la Organización Panamericana de la Salud y la Fundación Belén. Por ejemplo, España ofrece formación y apoyo psicológico, además de permisos laborales para cuidadores. En el Reino Unido, el NHS proporciona servicios de respiro y asesoramiento. Canadá tiene programas de apoyo financiero y créditos fiscales para cuidadores, mientras que Australia ofrece subsidios, formación y servicios de respiro a través de su sistema de salud. Estas políticas buscan mejorar la calidad de vida de los pacientes y apoyar a los cuidadores en su labor esencial.(35)

i. **Asociación entre las características sociodemográficas y las características clínicas y de acceso**

Se realizaron análisis sobre las asociaciones entre las variables sociodemográficas, clínicas y de acceso. Se determinó que, en el caso de las variables de características sociodemográficas, como el lugar de residencia del paciente, este es un factor asociado a contar con cuidador, ser derivado a otro centro de salud y contar con seguro médico. Por lo tanto, se evidencia que las personas que residen en Lima pueden acceder con mayor facilidad a atención médica y seguro médico.

Adicionalmente, se evidenciaron diferencias significativas en la proporción de personas con seguro de salud entre los residentes de Lima y provincia, siendo mayor en el caso de los pacientes que residen en Lima. Esto podría implicar que deben dejar su lugar de residencia para

ser tratados y tener una mejor calidad de vida. Cabe mencionar que en Perú no existe un instituto especializado para enfermedades raras, por lo que los pacientes se encuentran distribuidos en diversos hospitales del país. Se evidenció que los inscritos entre los 10 y 50 años cuentan con algún grado de discapacidad y que más de la mitad de los inscritos cuenta con cuidador, debido a que las ERH están relacionadas con padecer algún grado de discapacidad o con otro diagnóstico de enfermedad rara.

Cabe mencionar que Perú no es el único país que enfrenta estas barreras de atención. Incluso en países más desarrollados, existen deficiencias para satisfacer las necesidades de pacientes con ERH. En EE. UU., las personas con enfermedades raras enfrentan desafíos significativos como diagnósticos erróneos y retrasos, cobertura de salud inconsistente y falta de apoyo integral. Aproximadamente un tercio de los pacientes espera cuatro o más años para obtener un diagnóstico, y muchos experimentan retrasos o denegaciones relacionadas con el seguro para pruebas y tratamientos. Además, la mitad de los pacientes considera que su apoyo médico y social es suficiente, pero menos de un tercio tiene suficiente apoyo dental y psicológico.(36)

En 24 países de Europa, según tres encuestas realizadas por EURORDIS, una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes europeos, los pacientes con enfermedades raras enfrentan desafíos significativos para acceder a una atención médica de alta calidad sin importar su lugar de residencia. Entre estos desafíos se encuentran la falta de conocimiento científico sobre sus enfermedades, diagnósticos incorrectos o retrasados,

y la ausencia de atención médica multidisciplinaria adecuada. Además, estos pacientes a menudo carecen de información y apoyo de calidad en el momento del diagnóstico, enfrentan inequidades y dificultades en el acceso a tratamientos y rehabilitación. También se observa una insatisfacción generalizada y pérdida de confianza en los servicios médicos y sociales, junto con la negación de tratamientos por parte de los profesionales de la salud y la falta de disponibilidad de medicamentos huérfanos. (32)

En Suiza, los pacientes con enfermedades raras enfrentan dificultades para encontrar especialistas y coordinar su atención médica. Muchas personas con enfermedades raras han recibido diagnósticos erróneos, especialmente aquellos con enfermedades relacionadas con el sistema nervioso, lo que dificulta aún más el acceso a una atención médica adecuada y afecta negativamente su calidad de vida. Para abordar este problema de salud pública, en 2017, el sistema de salud suizo estableció una plataforma de coordinación con nueve centros especializados en enfermedades raras: la Coordinación Nacional para Enfermedades Raras (KOSEK) y el Concepto Nacional Suizo para Enfermedades Raras (NKSK). Además, los pacientes con un diagnóstico confirmado de enfermedad rara pueden recibir atención en centros de referencia específicos para su enfermedad. Esta práctica podría ser replicada en Perú. (37)

Por otro lado, un estudio del Instituto Joanna Briggs de Australia, que revisó artículos del 2008 al 2023 de diferentes países, determinó dificultades de padres y adolescentes con enfermedades raras, incluyendo

estigmatización, acoso, retrasos en el diagnóstico, falta de apoyo social y financiero, y problemas de acceso a la atención médica. Se evidenció que los padres a menudo asumen roles de cuidadores y defensores, enfrentando cargas emocionales y económicas significativas. Los estudios sugieren la necesidad de políticas y estrategias integradas que aborden las necesidades emocionales, conductuales, educativas y sociales de los pacientes y sus familias. (38)

Es importante mencionar que, en Perú, la situación es aún más crítica debido a la centralización de los servicios de salud en Lima. Muchos pacientes de provincias deben viajar largas distancias para recibir un diagnóstico y tratamiento adecuados, lo que resulta en diagnósticos tardíos y erróneos. En promedio, el diagnóstico de ERH puede tardar hasta 8 años, y la tasa de mortalidad es alta debido a estos retrasos. La falta de especialistas y la demora en la aprobación de medicamentos complican aún más el acceso a la atención médica. Además, la cobertura de salud para ERH es limitada y representa mayor dificultad para pacientes que no residen en Lima. Por lo cual, muchas familias deben asumir costos adicionales para trasladarse a Lima para poder acceder a un diagnóstico y tratamiento.(39)

Los resultados mencionados implican barreras significativas en el acceso a la salud para los pacientes. Como indica un estudio realizado en China, la accesibilidad a establecimientos de salud es un factor importante para una atención de calidad, y contar con una discapacidad y ser un paciente adulto mayor implica una desventaja para acceder de forma oportuna a los servicios de salud. (12)

Es importante fortalecer las políticas vigentes, ya que, a pesar de contar con la Ley N° 26842 (Ley General de Salud) y la Ley N° 29698 (Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas), estas no se están implementando según lo establecido. Los pacientes con ERH y sus familiares enfrentan barreras de acceso y atención para recibir su tratamiento y diagnóstico adecuado. También es necesario contar con establecimientos de atención primaria preparados para una adecuada atención de los pacientes con ERH, ya que esto disminuiría considerablemente la barrera de acceso, permitiendo que el paciente pueda atenderse en un establecimiento de primer nivel en su lugar de residencia sin tener que trasladarse a Lima(29)

Finalmente, es de suma importancia seguir fortaleciendo a nivel mundial la importancia de las ERH y contar con una definición universal sobre las mismas, ya que esto permitirá afrontar a nivel mundial los desafíos clínicos asociados a estas enfermedades y proporcionará un marco para definir qué es una enfermedad rara. Adicionalmente, es de suma importancia fomentar la investigación de las ERH, generar mecanismos de acceso a tratamiento y atención para los pacientes, e implementar mejoras en los servicios de salud con la finalidad de reducir las barreras que enfrentan los pacientes con ERH. (40)

## **9. Limitaciones**

El estudio se basa en un análisis de una base de datos de pacientes inscritos en la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER), por lo que no se ha

analizado la información de toda la población peruana. Debido a que dicho registro no fue aplicado a la población en general a nivel nacional, es un limitante ya que no se pudo identificar las características y barreras que afrontan todos los pacientes en nuestro país. No obstante, cabe mencionar que el registro de la FEPER que uno de los registros más grandes que hasta el momento existe sobre dichos pacientes. Lo cual, nos ha permitido representar información relevante sobre la situación actual que estos afrontan.

Además, la base de datos de la FEPER contiene respuestas abiertas de los inscritos, lo que dificultó obtener respuestas concretas para las variables que se requerían analizar. Por ello, fue necesario clasificar la información proporcionada por los inscritos. Se recomienda mejorar el registro de la FEPER y realizar otros estudios basados en los resultados presentados.

Finalmente, la información recopilada en la base de datos posiblemente puede estar sesgada. Debido a que la FEPER, aunque es una federación nacional, centraliza sus actividades en Lima. Esto podría influir en la representatividad de los datos, ya que los pacientes de otras regiones pueden tener menos acceso a la federación y, por ende, estar subrepresentados en el registro.

## **10. Conclusiones**

Iniciar las conclusiones mencionando que la existencia de iniciativas de la sociedad civil como la de FEPER ha permitido conocer y analizar información que es de particular importancia para visibilizar la situación de salud de un conjunto de personas que tienen ERH. El estudio muestra que:

Existe mayor participación de mujeres entre los inscritos en la FEPER. Más de la mitad de los inscritos residen en Lima. Esto puede deberse a que la

Federación Peruana de Enfermedades Raras está situada en Lima Metropolitana, y la población con mayor iniciativa para completar el registro de manera voluntaria ha sido predominantemente femenina.

Las enfermedades raras y huérfanas (ERH) con mayor prevalencia entre los inscritos en la FEPER son el Lupus Eritematoso Sistémico, la Miastenia Gravis y el Síndrome de West. La variación de estos diagnósticos con mayor prevalencia en comparación con otros países no coincide, por lo que esta variación puede deberse a factores como la falta de acceso a un diagnóstico adecuado y el subregistro de pacientes en nuestro país, ya que no contamos con un registro nacional.

Más de la mitad de los inscritos en la FEPER cuentan con algún seguro de salud, y un porcentaje significativo ha sido referido a hospitales de mayor complejidad en Lima para tratarse o confirmar su diagnóstico. Esto puede deberse a que estos pacientes, al contar con un diagnóstico confirmado, han requerido un seguro médico para costear los gastos. Además, muchos indican su lugar de residencia en Lima porque son referidos desde sus ciudades natales, donde no existen hospitales de alta complejidad que aborden enfermedades raras.

Se identificó que el lugar de residencia del paciente influye en la disponibilidad de cuidadores, la derivación a otros centros de salud y la cobertura de seguros médicos. Los pacientes residentes en Lima tienen acceso más directo a seguros médicos y menos necesidad de ser referidos a otros establecimientos, lo que facilita un acceso más oportuno y efectivo a los servicios de salud. Puede deberse a que en los hospitales y clínicas de Lima existe un mayor conocimiento sobre la FEPER, por lo que estos se han inscrito en el registro.

## 11. Recomendaciones

1. Analizar y revisar estructuras de registros oficiales de ERH que se encuentren implementadas actualmente, las cuales cuenten con participación multidisciplinaria y de la sociedad civil. Dicho análisis permitirá implementar y generar un registro de los pacientes con ERH del MINSA, esta información permitiría realizar a un seguimiento adecuado y poder identificar las posibles barreras de acceso y tratamiento que requieran. Así mismo poder dimensionar las necesidades por de los pacientes con ERH.
2. Se recomienda que los sistemas de salud prioricen programas de detección temprana y manejo integral de las ERH, así como la provisión de recursos y servicios de apoyo para los cuidadores. Es de suma importancia que los profesionales de salud se encuentren capacitados sobre enfermedades raras y que los hospitales y clínicas cuenten con la infraestructura necesaria para diagnosticar y tratar pacientes con ERH.
3. Se recomienda difundir los resultados de este estudio para que las organizaciones como DIGEMID, INS, Asociaciones de Pacientes, EsSalud, el Ministerio de Salud, la industria farmacéutica y organizaciones internacionales con puedan conocer las barreras que los pacientes con ERH afrontan y poder sensibilizar la necesidad de mejorar el registro oficial de personas con ERH . Dicha información permitirá implementar políticas de subsidio y asistencia financiera, fortalecer el sistema de salud para mejorar la disponibilidad y el acceso equitativo a tratamientos, fomentar el uso de medicamentos genéricos más accesibles, y desarrollar programas de apoyo y concientización sobre opciones disponibles para obtener medicamentos e incentivar a la formación de

médicos genetistas con la finalidad de poder brindar atención a la demanda insatisfecha debido a la escasa cantidad de especialistas.

4. Las ERH pueden ser atendidas en establecimientos de primer nivel. Por lo cual, se recomienda que se fortalezca la infraestructura de dichos establecimientos así como capacitar al personal asistencial sobre el abordaje de los pacientes que padecen de alguna ERH. Se requiere descentralizar las atenciones de pacientes con ERH de establecimientos de mayor complejidad, pero para ello se requiere contar con establecimientos de primer nivel que se encuentren preparados para la atención de dichos pacientes.
5. Se recomienda fortalecer las políticas actuales sobre las ERH, ya que pese a que existe la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas y el reglamento del mismo, los pacientes siguen afrontando barreras de acceso a tratamiento médico y farmacológico ya que existen pacientes que se les ha indicado medicamentos que no se dispensan en el país.

## 12. Bibliografía

1. Ministerio de Salud del Perú. ¿Qué son las enfermedades raras o huérfanas (ERH)? [Internet]. 2024 [citado 24 de marzo de 2024]. Disponible en: <https://www.gob.pe/17066-que-son-las-enfermedades-raras-o-huerfanas-erh>
2. Rode J. Rare Diseases: understanding this Public Health Priority. Eurordis [Internet]. 2005 [citado 24 de marzo de 2024]; Disponible en: [https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps\\_document-EN.pdf](https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/princeps_document-EN.pdf). A
3. Lugones Botell M, Ramírez Bermúdez M. Enfermedades raras-Rare deseases. Rev Cuba Med Gen Integral. septiembre de 2012;28(3):340-0.
4. Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. Orphanet J Rare Dis. 31 de marzo de 2017;12(1):63.
5. Lizaraso Caparó F, Fujita R. Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras. Horiz Méd Lima. abril de 2018;18(2):4-5.
6. Chile B del CN de. Observatorio Asiapacifico. Biblioteca del Congreso Nacional de Chile; 2014 [citado 17 de marzo de 2022]. Cobertura de &quot;enfermedades poco frecuentes&quot;; el ejemplo de Japón - Programa Asia Pacifico. Disponible en: <https://www.bcn.cl/observatorio/asiapacifico/noticias/cobertura-enfermedades-poco-frecuentes-japon>
7. Wen X, Wang SS, Cai J, Ren JP, Gu H. [Characteristics of rare diseases in Zhejiang province, 2007-2017]. Zhonghua Liu Xing Bing Xue Za Zhi Zhonghua Liuxingbingxue Zazhi. 10 de marzo de 2020;41(3):400-5.
8. Yan X, He S, Dong D. Determining How Far an Adult Rare Disease Patient Needs to Travel for a Definitive Diagnosis: A Cross-Sectional Examination of the 2018 National Rare Disease Survey in China. Int J Environ Res Public Health. 8 de marzo de 2020;17(5):E1757.
9. Mayrides M, Ruiz de Castilla EM, Szelepski S. A civil society view of rare disease public policy in six Latin American countries. Orphanet J Rare Dis. diciembre de 2020;15(1):60.
10. Ministerio de Salud del Perú. Resolución Ministerial N° 579-2011-MINSA [Internet]. [citado 31 de enero de 2022]. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/243319-579-2011-minsa>
11. Ministerio de Salud del Perú. Resolución Ministerial N° 1075-2019-MINSA [Internet]. [citado 31 de enero de 2022]. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/357188-1075-2019-minsa>
12. Ministerio de Salud del Perú. Resolución Ministerial N° 230-2020-MINSA [Internet]. [citado 31 de enero de 2022]. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/541093-230-2020-minsa>

13. Crean la Comisión Consultiva Institucional del Ministerio de Salud encargada de evaluar el diagnóstico y/o tratamiento de Enfermedades Raras y Huérfanas (ERH) de alto costo propuesto por la Institución Prestadora de Servicios de Salud (IPRESS) pública a cargo del paciente-RESOLUCION SUPREMA-N° 013-2020-SA [Internet]. [citado 29 de junio de 2022]. Disponible en: <http://busquedas.elperuano.pe/normaslegales/crean-la-comision-consultiva-institucional-del-ministerio-de-resolucion-suprema-n-013-2020-sa-1908301-9/>
14. Ley que modifica la Ley 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas - LEY - N° 31738 - CONGRESO DE LA REPUBLICA [Internet]. [citado 2 de marzo de 2025]. Disponible en: <https://busquedas.elperuano.pe/dispositivo/NL/2176746-1>
15. Rare Diseases Europe. RareConnect [Internet]. [citado 31 de enero de 2022]. Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/content/rareconnect>
16. Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes - ALIBER: Acerca de | LinkedIn [Internet]. [citado 8 de marzo de 2022]. Disponible en: <https://www.linkedin.com/company/aliber/about/>
17. Nace Rare Diseases International [Internet]. [citado 17 de mayo de 2022]. Disponible en: <https://www.eurordis.org/es/news/nace-rare-diseases-international-la-voz-mundial-de-los-pacientes-de-enfermedades-raras>
18. Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER) | Genetic and Rare Diseases Information Center (GARD) – an NCATS Program [Internet]. [citado 2 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://rarediseases.info.nih.gov/organizations/2901>
19. Instituto de Investigación de la Facultad de Medicina Humana - Genética y Biología Molecular [Internet]. [citado 2 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://medicina.usmp.edu.pe/investigacion/centro-genetica-biologia-molecular.html>
20. Salud S de. gob.mx. [citado 8 de noviembre de 2021]. ¿Qué son las enfermedades raras? Disponible en: <http://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedades-raras-193280>
21. RAE. «Diccionario esencial de la lengua española». [citado 8 de noviembre de 2021]. característica | Diccionario esencial de la lengua española. Disponible en: <https://www.rae.es/desen/característica>
22. Salud Universal - OPS/OMS | Organización Panamericana de la Salud [Internet]. 2025 [citado 2 de marzo de 2025]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/temas/salud-universal>
23. Medicamentos: qué son y para qué sirven (para Adolescentes) - Nemours KidsHealth [Internet]. [citado 8 de noviembre de 2021]. Disponible en: <https://kidshealth.org/es/teens/meds.html>
24. OHCHR [Internet]. [citado 2 de marzo de 2025]. Acceso a los medicamentos y derecho a la salud. Disponible en: <https://www.ohchr.org/es/special-procedures/sr-health/access-medicines-and-right-health>

25. La situación de los cuidados a largo plazo en América Latina y el Caribe [Internet]. OPS y BID; 2023 [citado 7 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://iris.paho.org/handle/10665.2/57356>
26. Encina G, Castillo-Laborde C, Lecaros JA, Dubois-Camacho K, Calderón JF, Aguilera X, et al. Rare diseases in Chile: challenges and recommendations in universal health coverage context. *Orphanet J Rare Dis*. 11 de diciembre de 2019;14(1):289.
27. Kölker S, Gleich F, Mütze U, Opladen T. Rare Disease Registries Are Key to Evidence-Based Personalized Medicine: Highlighting the European Experience. *Front Endocrinol*. 2022;13:832063.
28. Dharssi S, Wong-Rieger D, Harold M, Terry S. Review of 11 national policies for rare diseases in the context of key patient needs. *Orphanet J Rare Dis*. 31 de marzo de 2017;12(1):63.
29. Afiliarte al SIS Para Todos [Internet]. 2024 [citado 7 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.gob.pe/8970-afiliarte-al-sis-para-todos>
30. Baynam G, Hartman AL, Letinturier MCV, Bolz-Johnson M, Carrion P, Grady AC, et al. Global health for rare diseases through primary care. *Lancet Glob Health*. julio de 2024;12(7):e1192-9.
31. Reglamento de la Ley N° 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas-DECRETO SUPREMO-N° 004-2019-SA [Internet]. [citado 13 de septiembre de 2021]. Disponible en: <http://busquedas.elperuano.pe/normaslegales/reglamento-de-la-ley-n-29698-ley-que-declara-de-interes-na-decreto-supremo-n-004-2019-sa-1743601-5/>
32. Pedroso FA. Ministerio de Salud | Pacientes con enfermedades raras reclaman acceso a medicinas | Protestas | Sociedad | La República [Internet]. 2024 [citado 15 de diciembre de 2024]. Disponible en: <https://larepublica.pe/sociedad/2024/07/18/ministerio-de-salud-pacientes-con-enfermedades-raras-reclaman-acceso-a-medicinas-protestas-536166>
33. Kole A, Faurisson F. Rare diseases social epidemiology: analysis of inequalities. *Adv Exp Med Biol*. 2010;686:223-50.
34. Obtener Certificado de Discapacidad [Internet]. 2024 [citado 7 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://www.gob.pe/467-obtener-certificado-de-discapacidad>
35. Norma Técnica de Salud para la evaluación, calificación y certificación de la persona con discapacidad NTS- N°127- MINSA-2016.pdf.pdf [Internet]. [citado 7 de mayo de 2024]. Disponible en: <https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/2897258/Norma%20Tecnica%20de%20Salud%20para%20la%20evaluaci%C3%B3n%20calificaci%C3%B3n%20y%20certificaci%C3%B3n%20de%20la%20persona%20con%20discapacidad%20NTS-%20N%C2%B0127-%20MINSA-2016.pdf.pdf?v=1646849890>

36. Cuidados innovadores para las condiciones crónicas: Organización y prestación de asistencia de alta calidad a las enfermedades crónicas no transmisibles en las Américas. 2013 - OPS/OMS | Organización Panamericana de la Salud [Internet]. 2013 [citado 15 de diciembre de 2024]. Disponible en: <https://www.paho.org/es/documentos/cuidados-innovadores-para-condiciones-cronicas-organizacion-prestacion-asistencia-alta>
37. Bogart K, Hemmesch A, Barnes E, Blissenbach T, Beisang A, Engel P. Healthcare access, satisfaction, and health-related quality of life among children and adults with rare diseases. *Orphanet J Rare Dis*. 12 de mayo de 2022;17:196.
38. Wehrli S, Dwyer AA, Baumgartner MR, Lehmann C, Landolt MA. Lower Healthcare Access and Its Association With Individual Factors and Health-Related Quality of Life in Adults With Rare Diseases in Switzerland. *Int J Public Health*. 25 de septiembre de 2024;69:1607548.
39. Tsitsani P, Katsaras G, Soteriades ES. Barriers to and Facilitators of Providing Care for Adolescents Suffering from Rare Diseases: A Mixed Systematic Review. *Pediatr Rep*. 9 de agosto de 2023;15(3):462-82.
40. Claussen-Portocarrero G, Gutierrez-Aguado A, Claussen-Portocarrero G, Gutierrez-Aguado A. Características socioeconómicas y costos de enfermedades raras y huérfanas en el Perú, 2019. *Rev Fac Med Humana*. octubre de 2021;21(4):732-40.
41. Adachi T, El-Hattab AW, Jain R, Nogales Crespo KA, Quirland Lazo CI, Scarpa M, et al. Enhancing Equitable Access to Rare Disease Diagnosis and Treatment around the World: A Review of Evidence, Policies, and Challenges. *Int J Environ Res Public Health*. 8 de marzo de 2023;20(6):4732.