

UNIVERSIDAD PRIVADA SAN JUAN BAUTISTA

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA



**IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE
PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO**

2021

TESIS

PRESENTADA POR BACHILLER:

VARA GRAÑA CARLOS GIUSSEPPE

PARA OPTAR TITULO PROFESIONAL DE

MÉDICO CIRUJANO

LIMA – PERÚ

2022

ASESOR

DR. VALLENAS PEDEMONTE FRANCISCO

AGRADECIMIENTO

A mi familia, ya que me brindan mucha fortaleza y apoyo en esos momentos de dificultad. A Dios, por iluminarme el camino y acompañarme en este momento tan importante de mi carrera médica. Un profundo agradecimiento a las diferentes asociaciones de enfermedades raras que una a otra manera me brindó su apoyo y total confianza. De la misma manera, al Dr. Francisco Vallenás Pedemonte, por su gran apoyo y paciencia durante todo este camino.

DEDICATORIA

A mis padres, Jessica Graña y Julio Zevallos por darme la fuerza y apoyo para culminar mis metas a pesar de los diferentes obstáculos que se presentan en el camino.

A mi amada abuela Sobeida Espinoza, por su paciencia y motivarme para culminar esta gran etapa de mi vida.

Para mi padre Enrique Vara y abuelo Carlos Graña, que desde el cielo me guían constantemente a ser una mejor persona.

RESUMEN

Objetivo: Establecer el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras en el Perú durante el año 2021.

Materiales y Métodos: El estudio es descriptivo, transversal, prospectivo y observacional, la población estuvo conformada por los pacientes con enfermedades raras que pertenecen a la Federación Peruana de Enfermedades Raras y con una muestra de 150 personas. Se recolectaron datos mediante una encuesta estructurada, con una codificación predeterminada y estas fueron procesadas en el programa estadístico SPSS-V25.

Resultados: El 36.7% de pacientes, son menores de 6 años y prevaleció más el sexo masculino con un 52.0%. El 49.3%, demoraron más de un año en ser diagnosticados; al ser en su mayoría niños, el 54.7% de los que responden la encuesta, son sus padres o sus cuidadores. El 18.7%, se atiende en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen donde la patología con mayor prevalencia fue el Síndrome de West con un 36.7%. Durante la pandemia por COVID-19, el 56.0% de los pacientes, han continuado el tratamiento de su enfermedad. De los que han estado sin tratamiento, el 63,6% ha estado sin acceso por más de 6 meses. Del total de 66 personas que no continuaron su tratamiento durante los meses de pandemia, el 93.9% de ellos, han manifestado síntomas y signos de reagudización o descompensación de su enfermedad. El 72.7% de los pacientes refiere haber necesitado algún examen de laboratorio o procedimiento, asimismo, el 22.0% experimentó síntomas relacionados a COVID-19; de ellos, el 54.5% no pudo obtener atención de salud ni tuvieron la oportunidad de hacerse la prueba de COVID-19; el 45,5%, de este grupo, manifestó que sí obtuvo atención de salud. El 84.7% de los pacientes, no están satisfechos con el desempeño del estado.

Conclusiones: La Pandemia por COVID 19, ha generado un impacto en el acceso a los servicios de salud de las personas que padecen enfermedades raras.

Palabras Claves: Pandemia, COVID-19, Enfermedades Raras.

ABSTRACT

Objective: To establish the impact of the COVID-19 pandemic on people suffering from rare diseases in Peru during 2021. **Materials and Methods:** The study is descriptive, transversal, prospective and observational. The population was composed of patients with rare diseases who belong to the Peruvian Federation of Rare Diseases and with a sample of 150 people. Data were collected through a structured survey, with a predetermined codification and these were processed in the statistical program SPSS-V25. **Results:** 36.7% of patients are under 6 years old, being the most prevalent. Males were more prevalent with 52.0%. 49.3% took more than a year to be diagnosed; since most of the patients were children, 54.7% of those who responded to the survey were their parents or caregivers; 18.7% were treated at the Guillermo Almenara Irigoyen National Hospital, and the most common pathology was West Syndrome, with 36.7%. 82.7% of the patients are not participating nor have they participated in the past in a clinical research project studying their specific disease. During the COVID-19 pandemic, 56.0% of patients have continued treatment for their disease. Of those who have been without treatment, 63.6% have been without access for more than 6 months. Of the 66 people who did not continue treatment during the months of the pandemic, 93.9% of them have shown symptoms and signs of worsening or decompensation of their illness. Seventy-two percent (72.7%) of patients reported needing some laboratory or procedural examination, and 22.0% experienced symptoms related to COVID-19; of these, 54.5% were unable to obtain health care or had the opportunity to be tested for COVID-19; 45.5% of this group reported that they did obtain health care. 84.7% of patients are not satisfied with the state's performance. **Conclusions:** The COVID 19 Pandemic has had a impact on access to health services for people with rare diseases.

Keywords: Pandemic, COVID-19, Rare Diseases.

INTRODUCCIÓN

Existen enfermedades que se presentan principalmente en niños y pueden tardar muchos años en diagnosticarse. Transcurren varios años cambiando de médico ya que no la logran identificar; o incluso llegan a confundir con otra enfermedad, y pasan por un tratamiento ineficaz o intoxicaciones innecesarias; es posible que no se sepa cuál es la enfermedad, porque no se encuentran en los libros de formación médica o a veces tampoco en los de la especialidad. Una vez diagnosticada e identificada la enfermedad, observamos que los medicamentos no existen en el país, porque no resulta rentable para las empresas farmacéuticas; éstas son las llamadas enfermedades raras.

Se estima que, los pacientes con enfermedades raras, representan entre el 5% a 7% de la población a nivel mundial, que, trasladado al Perú, serían aproximadamente entre 1,5 a 2 millones. Si se tiene una enfermedad rara, ello supone para la persona que la padece, un riesgo importante, porque las infecciones intercurrentes pueden provocar descompensaciones y crisis metabólicas y también por las complicaciones derivadas de la evolución de sus trastornos metabólicos u otros (miopatías, encefalopatías, cardiopatías, etc.).

Durante la pandemia, estos pacientes han visto canceladas sus pruebas de diagnóstico, el acceso a sus tratamientos y a las intervenciones quirúrgicas o trasplantes que tenían programados, lo que podría haber impactado negativamente en su salud, motivo por el cual se investigó acerca de los problemas de acceso que tuvieron tanto para la continuidad de sus tratamientos, como para los exámenes de apoyo al diagnóstico e intervenciones y procedimientos que tenían programados. Por lo tanto, el objetivo fue determinar el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras del Perú durante el año 2021.

El estudio es descriptivo, observacional, transversal y prospectivo. La población estuvo conformada por pacientes que padecen enfermedades raras que pertenecen a las Asociaciones de Pacientes, estudiadas durante el año 2021. Se generó en el programa Excel una base de datos, en donde se ingresaron los datos recolectados en el formato de encuesta, la que luego fue exportada al programa informático SPSS, el cual permitió la distribución de frecuencias identificando las variables del estudio.

Este estudio concluye que, la emergencia sanitaria debido a la pandemia por el COVID-19, generó un caos en los sistemas de salud, los cuales se han tenido que reorganizar las prioridades quedando muchos procesos postergados como la atención de los pacientes con enfermedades raras, ha demostrado que existen muchas brechas que se deben trabajar ya que estas generan inequidad en todos los aspectos ya sean internos y externos y que impactan de forma directa e indirecta en los pacientes; es decir, la pandemia por COVID-19, impactó en las personas que presentan enfermedades raras.

INDICE

| | |
|--------------------------------------|-----|
| CARÁTULA | I |
| ASESOR | II |
| AGRADECIMIENTO | III |
| DEDICATORIA | IV |
| RESUMEN | V |
| ABSTRACT | VI |
| INTRODUCCIÓN | VII |
| INDICE | IX |
| LISTA DE TABLAS | XI |
| LISTA DE GRÁFICOS | XI |
| LISTA DE ANEXOS | XIV |
| CAPITULO I: EL PROBLEMA | 1 |
| 1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA | 1 |
| 1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA | 2 |
| 1.2.1 PROBLEMA GENERAL | 2 |
| 1.2.2 PROBLEMAS ESPECÍFICOS | 2 |
| 1.3 JUSTIFICACIÓN | 3 |
| 1.4 DELIMITACIÓN DEL AREA DE ESTUDIO | 4 |
| 1.5 LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN | 4 |
| 1.6 OBJETIVOS | 4 |
| 1.6.1 OBJETIVO GENERAL | 4 |
| 1.6.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS | 5 |
| 1.7 PROPÓSITO | 5 |
| CAPITULO II: MARCO TEÓRICO | 6 |
| 2.1 ANTECEDENTES BIBLIOGRÁFICOS | 6 |
| 2.2 BASES TEÓRICAS | 13 |
| 2.3. MARCO CONCEPTUAL | 39 |
| 2.4 HIPÓTESIS | 41 |
| 2.4.1 GENERAL | 40 |
| 2.4.2 ESPECIFICA | 41 |

| | |
|--|----|
| 2.5 VARIABLES | 41 |
| 2.6. DEFINICIÓN OPERACIONAL DE TÉRMINOS | 41 |
| CAPITULO III: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN | 44 |
| 3.1 DISEÑO METODOLÓGICO | 44 |
| 3.1.1 TIPO DE INVESTIGACIÓN | 44 |
| 3.1.2 NIVEL DE INVESTIGACIÓN | 44 |
| 3.2 POBLACIÓN Y MUESTRA | 44 |
| 3.3. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS | 45 |
| 3.4 DISEÑO DE RECOLECCIÓN DE DATOS | 47 |
| 3.5 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE LOS DATOS | 47 |
| 3.6 ASPECTOS ÉTICOS | 47 |
| CAPITULO IV: ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS | 49 |
| 4.1 RESULTADOS | 49 |
| 4.2 DISCUSIÓN | 65 |
| CAPITULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES | 70 |
| 5.1. CONCLUSIONES | 70 |
| 5.2. RECOMENDACIONES | 71 |
| REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS | 73 |
| ANEXOS | 78 |

LISTA DE TABLAS

| | Pág |
|---|------------|
| TABLA 1. Pacientes con enfermedades raras según grupo de edad. Perú. 2021 | 49 |
| TABLA 2. Pacientes con enfermedades raras según sexo. Perú | 50 |
| TABLA 3. Persona que responde a la encuesta sobre el impacto de la pandemia por COVID-19, en las personas que padecen enfermedades raras. Perú. 2021 | 51 |
| TABLA 4. Pacientes con enfermedades raras según establecimiento de salud donde se atiende. Perú. 2021 | 52 |
| TABLA 5. Pacientes con enfermedades raras según tipo de seguro. Perú. 2021 | 53 |
| TABLA 6. Pacientes con enfermedades raras según enfermedad rara que padece. Perú. 2021 | 54 |
| TABLA 7. Pacientes con enfermedades raras que están participando en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica o lo ha hecho en el pasado. Perú. 2021 | 56 |
| TABLA 8. Pacientes con enfermedades raras, según tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad hasta la obtención del diagnóstico. Perú. 2021 | 57 |
| TABLA 9. Pacientes con enfermedades raras que, durante los meses de pandemia han continuado el tratamiento de su enfermedad. Perú. 2021 | 58 |
| TABLA 10. Pacientes con enfermedades raras, según el tiempo que han estado sin tratamiento, durante la pandemia. Perú. 2021 | 59 |

LISTA DE GRÁFICOS

| | Pág |
|--|------------|
| GRÁFICO 1. Pacientes con enfermedades raras según grupo de edad. Perú. 2021 | 49 |
| GRÁFICO 2. Pacientes con Enfermedades Raras según Sexo. Perú. 2021 | 50 |
| GRÁFICO 3. Persona que responde a la encuesta sobre el impacto de la pandemia por COVID-19, en las personas que padecen enfermedades raras. Perú. 2021 | 51 |
| GRÁFICO 4. Pacientes con enfermedades raras según establecimiento de salud donde se atiende. Perú. 2021 | 53 |
| GRÁFICO 5. Pacientes con enfermedades raras según tipo de seguro. Perú. 2021 | 54 |
| GRÁFICO 6. Pacientes con enfermedades raras según enfermedad rara que padece. Perú 2021 | 55 |
| GRÁFICO 7. Pacientes con enfermedades raras que están participando en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica o lo ha hecho en el pasado. Perú 2021 | 56 |
| GRÁFICO 8. Pacientes con enfermedades raras, según tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad hasta la obtención del diagnóstico. Perú 2021 | 57 |
| GRÁFICO 9. Pacientes con enfermedades raras que, durante los meses de pandemia ha continuado el tratamiento de su enfermedad | 58 |
| GRÁFICO 10. Pacientes con enfermedades raras, según e tiempo que han estado sin tratamiento, durante la pandemia. Perú 2021 | 59 |

| | |
|--|----|
| GRÁFICO 11. Pacientes con enfermedades raras que durante la pandemia manifestaron síntomas o signos de reagudización o descompensación de su enfermedad rara. Perú 2021 | 60 |
| GRÁFICO 12. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara. Perú 2021 | 61 |
| GRÁFICO 13. Pacientes con enfermedades raras, que pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia y han accedido a atención de salud. Perú 2021 | 62 |
| GRÁFICO 14. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID. Perú 2021 | 63 |
| GRÁFICO 15. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID y el acceso a la atención de salud oportuna. Perú 2021 | 64 |
| GRÁFICO 16. Pacientes con enfermedades raras según, nivel de satisfacción con el desempeño del Estado en relación a la continuidad de la atención de las personas con enfermedades raras durante la pandemia. Perú 2021 | 65 |

LISTA DE ANEXOS

| | Pág |
|---|------------|
| ANEXO 1. OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES | 80 |
| ANEXO 2. CONSENTIMIENTO INFORMADO | 86 |
| ANEXO 3. INSTRUMENTO | 88 |
| ANEXO 4. MATRIZ DE CONSISTENCIA | 92 |
| ANEXO 5. VALIDEZ DE INSTRUMENTOS – CONSULTA DE EXPERTOS | 96 |
| ANEXO 6. PERMISO DE LA INSTITUCIÓN | 99 |

CAPITULO I: EL PROBLEMA

1.1 PLANTEAMIENTO DEL PROBLEMA

Las enfermedades raras, conocidas también como enfermedades poco frecuentes, son aquellas con una prevalencia muy baja a nivel de población, para ser considerada como tal, dicha patología afecta a un conglomerado muy limitado de personas. Estas patologías presentan un bajo predominio en la población, a pesar de presentar un elevado nivel de complicaciones. En gran parte, son enfermedades crónicas, que provocan un alta morbi-mortalidad prematura, un elevado índice de discapacidad que afecta en la calidad de vida y presenta un impacto tanto económico como social, tanto en los pacientes afectados como sus familiares.

En un mayor grado, la COVID-19 afecta a las personas adultas que presenten algunas comorbilidades como son el asma, obesidad, o cardiopatías; afectan, además, a personas que presentan alguna condición crónica, como los que presentan algún tipo de enfermedad rara. Si una persona padece una enfermedad rara presenta un riesgo importante de complicarse, ya que las infecciones intercurrentes pueden provocar descompensaciones y crisis metabólicas junto a complicaciones derivadas de la evolución de sus trastornos metabólicos u otros (entre ellas miopatías, encefalopatías, cardiopatías, etc.). Además, la mayor parte de los casos de estas patologías, se presenta en los niños, se pueden presentar complicaciones más graves, ese detalle también los hace vulnerables.

De allí la importancia de que, en esta época de pandemia, estos pacientes, son considerados población de riesgo y se deben tomar precauciones adicionales, hasta que la pandemia global esté bajo control a fin de no exponerse al contagio. Pero igualmente, deben continuar con los tratamientos requeridos a fin de poder controlar alguna complicación o deterioro en su salud o condición. En el Artículo N°7, de la Constitución Política del Perú, se indica que sin excepción alguna, las personas tienen derecho a protección de

su salud y que el Estado peruano es quien aplica las políticas nacionales de salud; asimismo, el gobierno declaró interés a nivel nacional tanto para la atención integral de salud, prevención y diagnóstico, así como para la rehabilitación estas personas que presentan enfermedades raras o huérfanas, todo esto mediante la Ley N°29698; ya que es un derecho de las personas que en este momento es muy urgente conservar.

Dado que, las enfermedades poco frecuentes o raras, son de origen genético un 80%, el 65% de ellas son graves, que en su mayoría son incapacitantes y que dos de cada tres enfermedades surgen mucho antes de los dos años de vida, es decir a edad muy temprana y que en el escenario actual son considerados población de riesgo, probablemente haya habido menos casos de infectados por enfermedades raras que en la población general debido a un confinamiento más estricto del paciente y de toda su familia.

La problemática actual de accesibilidad a los servicios de salud para los propios pacientes que padecen COVID-19 es de interés, así como conocer cómo están afrontando las personas que padecen enfermedades raras. Estas razones motivaron la realización de esta investigación para así conocer cuál es el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen de este tipo de enfermedades en nuestro país y cómo repercute tanto en su calidad de vida como en su salud.

1.2 FORMULACIÓN DEL PROBLEMA

1.2.1 PROBLEMA GENERAL

¿Cuál es el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras del Perú durante el año 2021?

1.2.2 PROBLEMAS ESPECÍFICOS

- ¿Cuáles son las necesidades sanitarias de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021?

- ¿Cuáles son las necesidades sociales de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021?
- ¿Cuál es la frecuencia de enfermedades raras en el Perú durante el año 2021?

1.3 JUSTIFICACIÓN

Esta investigación tiene Justificación Teórica, ya que buscó generar una reflexión y también un debate académico sobre el conocimiento de las enfermedades raras; además, con los resultados obtenidos se podrá motivar al desarrollo de muchas más investigaciones que ayuden a conocer la problemática en toda su dimensión.

Los pacientes con enfermedades raras, constituyen una población de riesgo para la COVID-19. Ello implica que deben seguir estrictamente las disposiciones dadas por las autoridades sanitarias para prevenir el contagio y al mismo tiempo deben tener continuidad en su atención de problemas de salud y un seguimiento muy cuidadoso con protocolos específicos.

La importancia del presente estudio radica en identificar tanto las necesidades sanitarias como las necesidades sociales de los pacientes que padecen enfermedades raras y huérfanas, durante la pandemia. Tiene una relevancia práctica, ya que sirvió para implementar diversas acciones, medidas preventivas y diseñar nuevas estrategias que contribuyan a acercar a los pacientes que padecen estas enfermedades con los servicios de salud integrales y así, disminuir la morbimortalidad, las complicaciones y el grado de discapacidad; sirvió como sustento técnico para poder analizar y también evaluar las intervenciones que actualmente se realizan.

El presente proyecto, tiene Justificación Metodológica, pues propone, una nueva metodología de aplicación de encuestas virtuales para recoger las experiencias vividas por las personas que presentan enfermedades raras en esta época de pandemia por COVID 19, en nuestro país, permitió generar un

conocimiento válido y confiable, que definirá la implementación de estrategias y fomento de un trabajo sectorial articulado.

Su desarrollo también tiene una Justificación Económica Social, ya que los resultados obtenidos, ayudaron a determinar tanto las necesidades sanitarias como las necesidades sociales de las personas que presentan estas patologías y sus familias, dado que los pacientes representan un elevado gasto económico para el Estado y sus familias, necesitan que se implementen diferentes tipos de acciones coordinadas de equipos multidisciplinarios del personal de salud, ya que un cuantioso número de pacientes necesitan atención especializada y hospitalización en repetidas oportunidades y la utilización de medicamentos muy costosos.

1.4 DELIMITACIÓN DEL AREA DE ESTUDIO

Delimitación Espacial

Entorno virtual con la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER).

Delimitación Temporal

La investigación se realizó durante el primer trimestre del año 2021.

Delimitación Social

Las personas que padecen enfermedades raras en el Perú.

Delimitación conceptual: Enfermedades raras, COVID-19, impacto.

1.5 LIMITACIONES DE LA INVESTIGACIÓN

Existieron pocas limitaciones de acceso virtual a la encuesta, por parte de las personas que padecen enfermedades raras en el país o sus familiares.

1.6 OBJETIVOS

1.6.1 OBJETIVO GENERAL

Describir el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras en el Perú durante el año 2021.

1.6.2 OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Identificar las necesidades sanitarias de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021.
- Identificar las necesidades sociales de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021.
- Estimar la frecuencia de enfermedades raras en el Perú durante el año 2021.

1.7 PROPÓSITO

La investigación ayudó a describir las necesidades sanitarias y sociales de las personas que padecen enfermedades raras y sus familias durante época de pandemia debido al COVID-19. Esta información recolectada servirá a las autoridades sanitarias en la mejora de medidas necesarias que garanticen seguir el ingreso a los establecimientos de salud de aquellos pacientes con enfermedades raras.

CAPITULO II: MARCO TEÓRICO

2.1 ANTECEDENTES BIBLIOGRÁFICOS

ANTECEDENTES INTERNACIONALES

Geroy-Moya E, Quiñones-Hernández M, García-Suárez M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M. “Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición”, Cuba. 2019.³

Se efectuó un estudio descriptivo, transversal y retrospectivo, 13 niños y adolescentes formaron parte del universo que padecen de alguna enfermedad rara y algún grado de desnutrición, eran pacientes del Hospital Pediátrico de Cienfuegos, en los meses de enero a junio del 2017. El objetivo fue distinguir tanto a niños como adolescentes que padecen de enfermedades raras y desnutrición. Se revisaron las historias clínicas, datos sobre la entrevista durante la atención médica, y los datos de los valores clínicos y nutricionales, de los niños y adolescentes estudiados. Se observó que hubo predominio de pacientes del sexo masculino, 9 (69,2 %), mayores de 15 años, con 5 (38,4 %). Lo que más se manifestó con 6 (46,1 %) fue la desnutrición moderada, 8 pacientes (61.5%) nacieron con más de 3000 gramos, mientras que lo que con más frecuencia se presentó fueron los hábitos alimentarios adecuados. En un 46.1%, se observó que la talla baja, puede afectar tanto el crecimiento como el desarrollo. Concluye que, los más afectados son las personas de sexo masculino, mayores de 15 años, al nacer tuvieron peso normal y adecuados hábitos de alimentación, en todos los casos las alteraciones musculoesqueléticas estaban presentes. El 100 % de estos pacientes presentaban alteración músculo-esquelética.³

Quirland Lazo, C., Castañeda Cardona, C., Chirveches Calvache, M., Aroca, A., Otálora Esteban, M., & Rosselli, D. “Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura”. España. 2018.⁴

Se revisó la literatura, publicada en la Revista Gerencia y Políticas de Salud, relacionada con modelos y esquemas de la atención en salud de las

enfermedades raras, con el objetivo de recoger las experiencias internacionales. Se organizó un equipo de expertos metodológicos, representantes del gobierno, de las entidades reguladoras, organizaciones de pacientes y comunidad científica, para garantizar y respaldar la calidad, aplicabilidad y fiabilidad de la información, datos y de las sugerencias generadas. Se realizaron investigaciones de diversas bases de datos de literatura indexada. La pesquisa inicial dio 5604 referencias; luego con la pesquisa manual se agregaron 31 más, 78 artículos fueron muy útil para el análisis. Se confirma que podemos encontrar diversos componentes de un modelo de gestión, definiendo en este estudio, nueve componentes: Políticas nacionales, legislación, administración; codificación de cada enfermedad; investigación y educación; establecimientos especializados en la atención, centros especializados para la investigación, generar mejores redes de la atención, tamizaje, diagnóstico, prevención; adquisición y disponibilidad de fármacos, actividades e iniciativas de rehabilitación y cuidados paliativos; asociaciones de pacientes, redes de apoyo, que considera la inmersión laboral y educativa. Estos componentes son muy importantes y primordiales en la generación, producción e incluso implementación de diferentes políticas o estrategias para las personas con estas enfermedades.⁴

Pareja, M. L. "Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia". Colombia. 2017 ⁵.

Se realizó un estudio de tipo cualitativo, cuyo objetivo fue manifestar la problemática de estas enfermedades y las dificultades que los pacientes viven cada día en Colombia, para obtener un diagnóstico final y luego lograr atención de salud en servicios dignos; evidenciando que el inconveniente empieza con los obstáculos para llegar al diagnóstico, ya que tanto los médicos que no tienen especialidad como los diferentes especialistas, no se encuentran preparados ni tienen la cultura de hacer vigilancia y conocen muy poco el tema de las enfermedades raras, por lo que transcurre mucho tiempo entre llegar a diagnosticar la enfermedad y el comienzo del tratamiento,

ocasionando dificultades que aumentan costos a las prestaciones, al sistema o que pueden causar la muerte de los pacientes. Este estudio, revisó el marco normativo existente para este tema, en Colombia. Se concluyó, que en Colombia aún les falta mucho para contar con investigaciones y documentación oficial, relacionada con las enfermedades raras, que evidencien la validez y seguridad de las intervenciones tempranas, relacionadas a una mejor calidad de vida, en las personas que presentan este tipo de patologías; debido a que su situación es muy complicada, para los pacientes y sus familiares, que son dejados de lado por el sistema de salud, sin embargo el arduo trabajo de las asociaciones es la esperanza para este tipo de pacientes.⁵

Carbajal-Rodríguez L. “Enfermedades raras”. México. 2015 ⁶

Se publicó un artículo en la Revista Mexicana de Pediatría, con el objetivo de mostrar una visión actual del significado e impacto que tienen las distintas enfermedades raras a nivel mundial, desde el lado asistencial, clínico y económico. Señala que las enfermedades raras llevan consigo varios retos: desde la mirada de las personas que las padecen, son mal estudiados y en el transcurso de llegar al diagnóstico definitivo suele tardar años, lo cual retrasa su tratamiento (cuando se presentan alternativas), aumenta el grado de lesión, las comorbilidades y los diferentes tipos de discapacidades que pueden presentar. También se afecta el ámbito familiar, ya que la gran parte no pueden valerse por sí mismos, dependiendo de sus redes de apoyo, como padres, hermanos, tíos, abuelos, e incluso amigos. En el ámbito del sistema de salud, los pacientes representan un gasto económico importante dado que, necesitan acciones coordinadas de equipos multidisciplinarios del personal de salud, muchos necesitan atención especializada y hospitalización, durante toda la vida y la utilización de medicamentos muy costosos. Por todo ello, también se les llama “enfermedades catastróficas”, puesto que, este tipo de enfermedades resultan en una catástrofe para los pacientes, sus familias, instituciones de salud y los gobiernos.⁶

Cortés F. "Las Enfermedades Raras". Chile. 2015. ⁷

Se publicó un artículo en la Revista Médica Clínica Las Condes, con el objetivo de mostrar, como es la importancia de llegar a un diagnóstico oportuno y exacto, para el idóneo empleo y asesoramiento genético, asimismo, se da a conocer la significancia del trabajo articulado, en redes en las enfermedades raras y se enfatiza en el papel importante que cumplen las asociaciones de pacientes y familiares, para promover las estrategias de salud que se van implementando, en bien de los afectados. Concluye que, más allá de los diferentes tipos de afecciones y enfermedades, las personas afectadas y sus familias, están afrontando problemas y situaciones similares, ocasionadas por la demora en el diagnóstico correcto, falta de información sobre la enfermedad, lugares de atención especializada a dónde acudir, médicos conocedores o capacitados en el manejo de estas enfermedades, atención integral de salud de gran calidad, adecuados, accesibles, el alto costo de los tratamientos, si existen, diferencia e inequidad en el acceso y disponibilidad. ⁷

ANTECEDENTES NACIONALES

Lizaraso Caparó F., Fujita, R. "Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras". Perú. 2018. ⁸

Se publicó la Editorial en la Revista Horizonte Médico, en la cual señalan que estas patologías producen un nivel muy severo de discapacidad crónica o muerte y se estima aproximadamente 7,000 enfermedades raras que afectan diferentes tejidos y sistemas, ocasionando daños neurológicos, musculares, circulatorios, cardíacos, dermatológicos, inmunológicos, metabólicos, renales, respiratorios, discapacidad intelectual, problemas del tejido conectivo, cáncer, entre otras patologías. Alrededor de 80%, son ocasionadas por alteraciones genéticas y el diagnóstico oportuno permite confirmar la enfermedad. También señala que requieren y necesitan ser atendidas, no sólo en sus necesidades de salud o necesidades hospitalarias, al contrario, mucho antes, desde el diagnóstico de la enfermedad, considerando su derecho a la salud, a formar

parte del sistema de salud, que le garantice una detección rápida, oportuna y el acceso a tratamientos. El diagnóstico temprano y su respectivo tratamiento se corresponder a las necesidades de salud, que estas personas presentan, con respecto a sus derechos como ciudadano.⁸

Valladares-Garrido, M. et. al. “Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad”. Perú. 2017.⁹

Se publicó en la revista científica salud UNINORTE, un estudio transversal analítico, realizado en un hospital del norte peruano, en donde se emplearon datos de pacientes que tuvieron atención en el año 2013. Calificaron tanto a personas como las enfermedades, en donde se recolectaron datos estadísticos de asociación, con el objetivo de precisar tanto a las características como los factores que se encuentran asociados a la mortalidad de las personas que presentan enfermedades raras (ER) y catastróficas (EC). De 2316 pacientes estudiados, el 92% de ellos (2135), tuvieron Enfermedades Catastróficas y el 8% (181), tenían enfermedad rara. La insuficiencia renal crónica inespecífica, representó el 43%, mientras que la enfermedad que generó mayor gasto en cada paciente (850,426,35 €), fue la deficiencia del factor VIII. El sexo femenino se asoció a mayor mortalidad ($p < 0,001$, RPa: 1,76, IC95%:1,67-1,86), la edad también influyó ($p < 0,001$, RPa: 1,02, IC95%:1,01-1,03), el número de días de hospitalización ($p < 0,001$, RPa: 1,08, IC95%:1,07-1,09). Concluyó que existen algunos factores económicos y algunos asociados a la mortalidad de los pacientes, por ello, es necesario desarrollar investigaciones que brinden información importante para mejorar el acceso de estas personas a tratamientos oportunos y dignos, porque este grupo de pacientes, mayormente es desatendido.⁹

Espinoza-Suárez Nataly R.; Jimmy Palacios-García; María del Rocío Morante-Osores. “Cuidados paliativos en la enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud”. Perú. 2016.¹⁰

Se desarrolló un Artículo de Revisión, sobre la enfermedad de Huntington, en donde se menciona que es una patología neurodegenerativa, que se caracteriza por presentar principalmente sintomatología progresiva cognitivos, motores e incluso psiquiátricos, que se manifiestan durante la vida adulta. Esta enfermedad puede ocasionar daños emocionales, físicos, sociales, cognitivas y económicas en la persona que tiene la enfermedad y sus familias. Se estima un predominio a nivel mundial, de 7 a 10 por cada 100,000 habitantes, sin embargo; en el Valle de Cañete, se calcula es de más de 40 por cada 100,000 habitantes. Esta enfermedad no tiene tratamiento definitivo o cura; no obstante, existen algunas opciones terapéuticas para aliviar la sintomatología que el paciente presenta, con el objetivo de mejorar la calidad de vida, conocidos como Cuidados Paliativos, que la OMS, define como el enfoque basado en implementar las medidas de prevención, alivio del dolor y sufrimiento, necesarios. El estudio concluye, que el impacto en las personas que presentan estas enfermedades es importante, limitante y que en nuestro país aún es necesario asignar los recursos suficientes para su tratamiento integral, lo cual representa el reto de enriquecer y preocuparse también por la atención digna al final de la vida, por lo que debemos considerar estos temas en el proceso tanto de formación como capacitación del personal de salud, los cuidadores e incluso la población, asimismo, gestionar mayores recursos para financiar las atenciones e implementación de las políticas planteadas en este tema.¹⁰

Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, Milla-Neyra K, Silva-Paredes G, Vishnevetsky A, Cornejo-Olivas M. "Neurogenética en el Perú, ejemplo de investigación traslacional". Perú. 2015.¹¹

Se publicó en la Revista Peruana de Medicina Experimental y Salud Pública, un artículo en donde se menciona que la neurogenética es una ciencia nueva en proceso de crecimiento y desarrollo en nuestro país, asociado a la investigación básica relacionada con la práctica clínica. En nuestro país, existe para el desarrollo de estas investigaciones, el Centro de Investigación

Básica en Neurogenética, que se dedica a la atención estrictamente de enfermedades neurogenéticas. Concluye que, en nuestro país, la investigación en neurogenética, aún está en desarrollo con limitaciones en el uso de tecnologías de última generación, no cuenta con la adecuada infraestructura ni recursos humanos capacitados en el desarrollo de investigaciones, lo que dificulta se pueda conformar un equipo de atención integral especializado.¹¹

Cornejo-Olivas MR, Inca-Martinez MA, Espinoza-Huertas K, et al. "Características clínicas y moleculares de la enfermedad de Huntington de inicio tardío en una cohorte peruana". Perú. 2015.¹²

Se desarrolló un estudio observacional mediante la revisión del registro de Huntington, en el Centro de Investigaciones Neurogenéticas del Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas, en los años 2000 al 2014, para determinar las características moleculares e inclusive el cuadro clínico de la enfermedad de Huntington de inicio tardío en una cohorte peruana. Se confirmó la genotipificación del gen HTT, mediante PCR estándar y PAGE de acuerdo con protocolos previamente establecidos. Los resultados obtenidos muestran que la edad media al inicio fue $64,1 \pm 4,2$, se identificaron 31 casos de inicio tardío (9,42% del total de casos $n = 329$), el 51,61% eran hombres. Veintidós casos tenían antecedentes familiares positivos, 14 de ellos con transmisión paterna. Los movimientos coreicos y el deterioro cognitivo fueron las principales manifestaciones existentes reportadas en esta cohorte, con menor frecuencia de alteraciones psiquiátricas. Se concluyó que, el inicio tardío muestra una expresión fenotípica leve de la enfermedad y hasta un 30% de los casos con ausencia de antecedentes familiares claros. El valle de Cañete sigue siendo la región con más casos.¹²

Carbajal-Rodríguez L. "Enfermedades raras", México. 2015 ¹³

Se publicó un artículo en la Revista Mexicana de Pediatría. Objetivo: mostrar una visión actual del significado que tienen las distintas enfermedades raras

a nivel mundial, desde un punto de vista clínico, económico e incluso asistencial. Resultados: las enfermedades raras llevan consigo varios retos: desde la vista de los pacientes, son mal estudiados y en el transcurso de llegar al diagnóstico definitivo suele tardar años, lo cual retrasa su tratamiento (cuando se presentan alternativas), aumenta el grado de lesión, las comorbilidades y los diferentes tipos de discapacidades que pueden presentar. También se afecta el ámbito familiar, ya que la gran mayoría no pueden valerse por sí mismos, dependiendo de sus redes de apoyo, como padres, hermanos, tíos, abuelos, e incluso amigos. En el ámbito del sistema de salud, los pacientes representan un gasto económico importante dado que, necesitan acciones coordinadas de equipos multidisciplinarios del personal de salud, muchos necesitan atención especializada y hospitalización, durante toda la vida y la utilización de medicamentos muy costosos. Conclusiones: Por todo ello, también se les llama “enfermedades catastróficas”, puesto que, este tipo de enfermedades son una verdadera catástrofe tanto para el paciente, como para sus familias e incluso para las instituciones de salud.¹³

2.2 BASES TEÓRICAS

Por primera vez, la definición de enfermedades raras o poco frecuentes, se planteó en Estados Unidos en los años 80, en relación con el concepto de medicamentos “huérfanos”. Se definen “raras”, ya que se caracterizan principalmente por su baja prevalencia (número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado) y una baja incidencia (número de nuevos diagnósticos en un año). Sin embargo, no se observa la verdadera gravedad en términos de morbilidad y discapacidad, ya que presentan un elevado índice de mortalidad, esto junto con una evolución crónica severa e inclusive diversas deficiencias cognitivas, motoras y sensoriales.

La mayor prevalencia de estas enfermedades raras es en adultos, mientras que el 50 % de estas, se manifiestan en edad pediátrica. Asimismo, por consecuencia del alto grado de mortalidad de algunas enfermedades

infantiles, el 30% de los niños con estas patologías raras, fallece antes de los 5 años de edad, mientras que el 35%, mueres antes del año de edad.¹⁴

En Colombia, según el Ministerio de Salud y Protección Social, retornando a la Ley N°1392 del año 2010, es una enfermedad crónica, debilitante y grave. Pueden clasificarse como: enfermedades raras, ultra huérfanas y olvidadas.¹⁵

En nuestro país, se aprobó la Ley N°29698 en el 2011, en donde se establece interés a nivel nacional y preferente atención, el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, las define como las enfermedades que incluyen a las de una etiología genética o hereditaria, que presentan peligro de muerte o invalidez crónica, son de muy baja frecuencia, con muchos obstáculos para ser diagnosticadas oportunamente y de muy difícil seguimiento, con escasa información epidemiológica y estadística en nuestro país.¹

PREVALENCIA

Las enfermedades raras ya alcanzaron un lugar preeminente en diferentes programas de salud, esto a partir de los años 80. Presentan una muy baja prevalencia (1:2.000 individuos). La parte operativa de prevalencia, determinado por un consenso, no es homogéneo en diferentes partes del mundo.

Las enfermedades raras son consideradas crónicas e incluso invalidantes, también son de causa genética (80%). Se considera un aproximado de 7.000 a 8.000 de estas patologías raras y estas influyen entre un 6-8% de la población a nivel mundial. Debido a su bajo grado de prevalencia de cada afectación, se presenta un escaso conocimiento de parte de los médicos en cuanto a un diagnóstico y manejo preciso. Es importante llegar a un diagnóstico preciso, para un apropiado asesoramiento genético, asimismo es importante el trabajo de agrupaciones de los padres y familiares en redes, ya que promueven políticas de salud para las personas que se encuentra afectadas.¹⁶

La Comunidad Europea instauró una definición para las enfermedades raras en donde, el índice de prevalencia se muestra inferior a 5 casos por cada 10,000 personas. No obstante, esto sólo es válido para la Unión Europea, ya que otras naciones utilizan una definición mucho más restrictiva.¹⁷

En los Estados Unidos, se establece en el Acta de enfermedades raras, que una patología rara acorde a su baja prevalencia, se especifica a una condición que afecte a menos de 200.000 personas en dicho país, por lo que corresponde a aproximadamente 1:500 personas.¹⁸

También es considerada en la Ley de Medicamentos Huérfanos de 1983, cuyo nombre completo es: Ley para enmendar la Ley Federal de Alimentos, Medicamentos y Cosméticos, aprobada en Estados Unidos para facilitar el desarrollo de fármacos para enfermedades raras, que afectan a un pequeño número de personas que viven en los Estados Unidos.¹⁹

En Japón, se establece enfermedad rara a aquello que afecta aproximadamente a menos de 50.000 personas, esto equivale a 1:2.500 personas.²⁰

La Unión Europea precisa que una patología poco frecuente o rara es la que tiene una etiología genética o es adquirida, y que presenta un alto índice de mortalidad o inclusive presentar una invalidez crónica y que en la población, su prevalencia sea por debajo de 1 por cada 2.000 individuos aproximadamente. Se exceptúa de esta definición, patologías que son estadísticamente raras, empero no producen compromiso vital ni son crónicamente debilitantes.²¹

En nuestro país, mediante la Ley N° 29698, en donde se menciona el interés a nivel nacional y preferente atención integral al tratamiento de las personas que presentan enfermedades raras o huérfanas, esto aprobado mediante un Decreto Supremo N° 004-2019- SA, define como una frecuencia, menor de 1 por cada 100,000 habitantes.²²

CARACTERÍSTICAS DE LAS ENFERMEDADES RARAS

Según la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS), existen aproximadamente entre 6000 y 8000 enfermedades raras distintas y cada semana se describen más o menos cinco nuevas enfermedades de este tipo a nivel mundial. Estas enfermedades son diferentes entre sí, pero el 65% de estas enfermedades presentan las siguientes características comunes ²³:

Se manifiestan en la primera fase de la vida: dos de cada tres niños la presentan usualmente antes de los dos años de edad, se consideran crónicas y acompañarán al paciente toda la vida, en uno de cada cinco afectados aproximadamente, se presentan con un déficit motor, sensorial o incluso intelectual que hace que, uno de cada tres afectados presente una discapacidad y, por consiguiente, falta de autonomía, en mayor o menor medida, para su vida diaria, son habituales los padecimientos crónicos, que se encuentran en uno de cada cinco enfermos y en gran parte de los afectados, el pronóstico vital está comprometido, es decir su vida está en riesgo, por lo que la expectativa de supervivencia de las personas que presentan enfermedades raras, está significativamente reducida.

Al existir entre 6000 y 8000 enfermedades raras, es difícil agruparlas; sin embargo, se presenta una clasificación que intenta agruparlas de la siguiente manera:

Enfermedades cardíacas raras

Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis

Malformaciones cardíacas raras

Enfermedades raras de la succión y la deglución

Errores innatos del metabolismo raros

Enfermedades gastroenterológicas raras

Enfermedades genéticas raras

Enfermedades neurológicas raras

Enfermedades quirúrgicas abdominales raras

Enfermedades Hepáticas Raras

Enfermedades respiratorias raras

Enfermedades urogenitales raras

Enfermedades torácicas quirúrgicas raras

Enfermedades raras de la piel

Enfermedades renales raras

Enfermedades oftálmicas raras

Enfermedades endocrinas raras

Enfermedades hematológicas raras

Enfermedades inmunológicas raras

Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras

Enfermedades odontológicas raras

Enfermedades raras del sistema circulatorio

Enfermedades raras de los huesos

Enfermedades otorrinolaringológicas raras

Enfermedades neoplásicas raras

Enfermedades Infecciosas Raras

Enfermedades raras debidas a efectos tóxicos

Enfermedades ginecológicas y obstétricas raras

Enfermedades maxilofaciales quirúrgicas raras

Enfermedad alérgica rara

Anomalías cromosómicas ordenadas por cromosoma

Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras de la infancia

Puesto que aproximadamente un 80% de las enfermedades raras son de etiología genética o hereditaria y con baja prevalencia son la consecuencia ya sea de enfermedades degenerativas, inmunológicas, infecciosas o incluso proliferativas; algunos autores las clasifican como: genéticas, infecciosas, inmunológicas, degenerativas o proliferativas.⁵

Orphanet es una importante base de datos europea, que se enfoca tanto en enfermedades raras como medicamentos huérfanos. Fue fundada en Francia en 1997 y sus oficinas administrativas se encuentran en París. Su página web contiene información tanto para profesionales de la salud como para pacientes; señala las principales Enfermedades Raras, con sus respectivos códigos de identificación:

Enfermedades cardíacas raras:

Choque cardiogénico ORPHA:97292

Enfermedad rara del ritmo cardíaco ORPHA:218436

Insuficiencia ventricular derecha postcardiotomía ORPHA:263352

Miocardopatía rara ORPHA:167848

Miocardopatía vascular por depósito de triglicéridos ORPHA:565612

Síndrome progeroide cardio-cutáneo asociado al gen LMNA
ORPHA:363618

Tumor cardíaco raro ORPHA:168194

Anomalías raras del desarrollo durante la embriogénesis:

Anomalía congénita de arterias coronarias ORPHA:1081
Anomalía congénita de los grandes vasos ORPHA:363189
Anomalía congénita del pericardio ORPHA:2846
Anomalía congénita rara del septo ventricular ORPHA:474347
Anomalía de la posición del corazón ORPHA:98716
Anomalía de la válvula auriculoventricular ORPHA:98720
Cardiopatía univentricular ORPHA:95483
Corazón en criss-cross ORPHA:1461
Defecto auricular y comunicación interauricular raros ORPHA:98727
Defecto congénito de Gerbode ORPHA:99095
Divertículo cardíaco ORPHA:1686
Ectopia cordis ORPHA:448270
Transposición de los grandes vasos-anomalía conotruncal cardíaca

Malformaciones cardíacas raras:

Aneurisma congénito ventricular izquierdo ORPHA:1055
Anomalía congénita de arterias coronarias ORPHA:1081
Anomalía congénita de las grandes arterias ORPHA:98724
Anomalía congénita de los grandes vasos ORPHA:363189
Anomalía congénita del pericardio ORPHA:2846
Anomalía congénita rara del septo ventricular ORPHA:474347
Anomalía de la posición del corazón ORPHA:98716
Anomalía de la válvula auriculoventricular ORPHA:98720

Errores innatos del metabolismo raros:

Enfermedad del metabolismo de las purinas o pirimidinas

ORPHA:79224

Enfermedad del metabolismo de los carbohidratos ORPHA:79161

Enfermedad del metabolismo energético ORPHA:79200

Enfermedad del metabolismo y transporte de aminas biogénicas

ORPHA:79214

Enfermedad lisosomal ORPHA:68366

Enfermedad peroxisomal ORPHA:68373

Otra enfermedad metabólica ORPHA:91088

Trastorno congénito de la glicosilación ORPHA:137

Trastornos de absorción y transporte de metabolitos ORPHA:309824

Enfermedades gastroenterológicas raras:

Carcinoma de la ampolla de Vater ORPHA:300557

Enfermedad eosinofílica gastrointestinal primaria ORPHA:402029

Enfermedad intestinal rara ORPHA:117569

Enfermedad rara del páncreas ORPHA:101937

Enfermedad rara gastroesofágica ORPHA:101936

Enteropatía de células NK ORPHA:263665

Síndrome de predisposición al cáncer digestivo hereditario

ORPHA:425003

Tumor raro de las glándulas salivales ORPHA:276142

Enfermedades genéticas raras:

Angioedema hereditario ORPHA:91378

Anomalía biológica sin caracterización fenotípica ORPHA:447874

Anomalía cromosómica rara ORPHA:68335

Anomalía genética urogenital ORPHA:156619

Ciliopatía ORPHA:363250

Defecto raro del desarrollo embrionario de origen genético
ORPHA:183530

Enfermedad cardíaca genética rara ORPHA:98054

Enfermedades gineco-obstétricas raras de origen genético
ORPHA:183731

Enfermedades raras genéticas sistémicas ORPHA:271870

Enfermedad gastroenterológica genética ORPHA:165652

Enfermedad genética endocrina ORPHA:156638

Enfermedad genética respiratoria ORPHA:156610

Enfermedad hematológica genética ORPHA:158300

Enfermedad hepática genética rara ORPHA:156601

Enfermedades neurológicas raras:

Aracnoiditis ORPHA:137817

Ataxia cerebelosa rara ORPHA:102002

Calcificación cerebral tipo Rajab ORPHA:178506

Calcificaciones talámicas simétricas ORPHA:1314

Cefalea rara ORPHA:98022

Daño cerebral traumático de moderado a grave ORPHA:90056

Daño de la médula espinal ORPHA:90058

Deficiencia de UPS18 ORPHA:481665

Discapacidad intelectual rara ORPHA:87277

Disfunción troncoencefálica neonatal ORPHA:137929

Dolor facial persistente idiopático ORPHA:398147

Enfermedades quirúrgicas abdominales raras:

Adenoma de páncreas ORPHA:93292

Aortitis asociada a IgG4 ORPHA:449400

Ascitis quilosa ORPHA:1160

Fibrosis retroperitoneal asociada a IgG4 ORPHA:49041

Fístula anal ORPHA:228113

Hiper glucagonemia asociada al gen GCGR ORPHA:438274

Malformación del tracto digestivo ORPHA:98039

Malformación diafragmática y de la pared abdominal ORPHA:98043

Malformación visceral de hígado, vías biliares, páncreas, bazo
ORPHA:98041

Mesenteritis asociada a IgG4 ORPHA:238593

Mioesferulosis ORPHA:306553

Enfermedades Hepáticas Raras:

Enfermedad hepática parenquimatosa rara ORPHA:101939

Enfermedad hepática por recurrencia del virus de la hepatitis C en
trasplantados hepáticos ORPHA:90052

Enfermedad hepática vascular rara ORPHA:101938

Enfermedad metabólica hepática ORPHA:101940

Enfermedad rara del tracto biliar ORPHA:101941

Hepatitis delta ORPHA:402823

Hiperbilirrubinemia neonatal transitoria ORPHA:2312

Hiperbiliverdinemia ORPHA:276405

Insuficiencia hepática aguda ORPHA:90062

Reinfección por hepatitis B después de trasplante hepático
ORPHA:90073

Enfermedades respiratorias raras:

Enfermedad pulmonar rara ORPHA:101944

Hiperamonemia transitoria del recién nacido ORPHA:289877

Hipertensión pulmonar rara ORPHA:71198

Malformación torácica y respiratoria ORPHA:97957

Mediastinitis asociada a IgG4 ORPHA:63999

Microlitiasis alvéolo-pulmonar ORPHA:60025

Síndrome de Mounier-Kühn ORPHA:3347

Tumor respiratorio raro ORPHA:98060

Enfermedades urogenitales raras:

Anomalía del desarrollo sexual ORPHA:90771

Cistitis intersticial ORPHA:37202

Malformación del tracto urogenital ORPHA:83001

Priapismo de bajo flujo ORPHA:140949

Síndrome de Hinman ORPHA:84085

Síndrome de ovarios poliquísticos-disfunción del esfínter uretral
ORPHA:2795

Síndrome multisistémico de disfunción de los músculos lisos
ORPHA:404463

Tumor urogenital raro ORPHA:182114

Enfermedades torácicas quirúrgicas raras:

Enfermedad rara con aneurisma aórtico torácico
ORPHA:285014

Malformación respiratoria o mediastinal no sindrómica
ORPHA:108993

Malformación respiratoria o mediastinal sindrómica ORPHA:108995

Malformación torácica o diafragmática no sindrómica ORPHA:180776

Malformación torácica o diafragmática sindrómica ORPHA:180779

Síndrome de la salida torácica ORPHA:97330

Enfermedades raras de la piel:

Anomalía genética en la pigmentación de la piel ORPHA:183463

Enfermedad de la piel de origen genético no clasificada
ORPHA:79385

Enfermedad genética de la epidermis ORPHA:183426

Enfermedad genética del tejido subcutáneo ORPHA:183484

Enfermedad metabólica con afectación cutánea ORPHA:79387

Envejecimiento prematuro ORPHA:79389

Fotodermatosis genética ORPHA:183490

Enfermedades renales raras:

Enfermedad glomerular ORPHA:93548

Enfermedad renal tubular rara ORPHA:93603

Hipertensión por una causa rara ORPHA:93618

Malformación del tracto urinario o renal ORPHA:93545

Microangiopatía trombótica ORPHA:93573

Nefropatía secundaria por almacenamiento u otra enfermedad metabólica ORPHA:93593

Quiste renal genético ORPHA:93587

Enfermedades oftálmicas raras:

Trastorno raro con afectación de múltiples estructuras del ojo ORPHA:519329

Enfermedad oftalmológica asociada a IgG4 ORPHA:44956

Enfermedades endocrinas raras:

Anomalía del desarrollo sexual ORPHA:90771

Diabetes mellitus rara ORPHA:101952

Dislipidemia rara ORPHA:101953

Enfermedad adrenal rara ORPHA:101954

Enfermedades paratiroides raras y trastornos del metabolismo fosfocálcico ORPHA:68415

Enfermedad hipofisaria o hipotalámica rara ORPHA:181384

Enfermedad rara con hipogonadismo hipergonadotrópico ORPHA:181441

Enfermedad rara de la tiroides ORPHA:101955

Enfermedad rara endocrina del crecimiento ORPHA:90692

Hipoglucemia hiperinsulinémica ORPHA:443095

Enfermedades hematológicas raras:

Analbuminemia congénita ORPHA:86816

Anemia rara ORPHA:108997

Deficiencia de L-ferritina ORPHA:440731

Intoxicación por ricina ORPHA:570470

Policitemia ORPHA:98427

Síndrome de hiperviscosidad policlonal ORPHA:450322

Síndrome de transfusión gemelo-gemelo ORPHA:95431

Trastorno raro de la coagulación ORPHA:98429

Tumores de tejidos hematopoyéticos y linfoides ORPHA:68347

Enfermedades inmunológicas raras:

Enfermedad de injerto contra hospedador ORPHA:39812

Hiperinmunización anti-HLA ORPHA:2194

Inmunodeficiencia adquirida ORPHA:310050

Inmunodeficiencia primaria ORPHA:101997

Neutrofilia hereditaria ORPHA:279943

Síndrome de transfusión gemelo-gemelo ORPHA:95431

Síndrome hemofagocítico ORPHA:158032

Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras:

Angioedema no histamínico ORPHA:658

Enfermedad rara sistémica ORPHA:182222

Enfermedad reumatológica rara ORPHA:182231

Vasculitis ORPHA:52759

Enfermedades odontológicas raras:

Enfermedad rara con manifestación odontológica ORPHA:98027

Síndrome malformativo con componente odontal y/o peridontal
ORPHA:139042

Trastornos dentales y periodontales raros ORPHA:164001

Tumor odontológico raro ORPHA:314425

Enfermedades raras del sistema circulatorio:

Angioma o malformación vascular ORPHA:68419

Enfermedad vascular rara ORPHA:68362

Hipertensión por una causa rara ORPHA:93618

Enfermedades raras de los huesos:

Osteogénesis imperfecta ORPHA:666

Osteogénesis imperfecta tipo 1 ORPHA:216796

Osteogénesis imperfecta tipo 2 ORPHA:216804

Osteogénesis imperfecta tipo 3 ORPHA:216812

Osteogénesis imperfecta tipo 4 ORPHA:216820

Osteogénesis imperfecta tipo 5 ORPHA:216828

Enfermedades otorrinolaringológicas raras:

Acilia nasal familiar ORPHA:922

Anosmia congénita aislada ORPHA:88620

Dacrioadenitis y sialoadenitis asociada a IgG4 ORPHA:79078

Enfermedad de la glándula submandibular asociada a IgG4
ORPHA:449432

Enfermedad del desembarco ORPHA:210272

Fibrosis angiocéntrica eosinofílica ORPHA:449566

Malformación otorrinolaringológica rara ORPHA:96333

Papilomatosis respiratoria recurrente ORPHA:60032

Síndrome de Cogan ORPHA:1467

Enfermedades neoplásicas raras:

Síndrome de predisposición hereditaria al cáncer ORPHA:140162

Tumor raro ORPHA:98057

Enfermedades Infecciosas Raras:

Embriofetopatía infecciosa ORPHA:232035

Enfermedad rara parasitaria ORPHA:163588

Enfermedad rara por infección bacteriana ORPHA:163582

Enfermedad rara viral ORPHA:163585

Micosis rara ORPHA:163591

Enfermedades raras debidas a efectos tóxicos:

Embriofetopatía tóxica o asociada a medicamentos ORPHA:251529

Intoxicación rara por productos médicos ORPHA:306640

Trastorno inducido por radiación ORPHA:521132

Trastorno raro por envenenamiento ORPHA:556508

Enfermedades ginecológicas y obstétricas raras:

Anomalía de la pubertad y/o del ciclo menstrual ORPHA:180208

Anomalía del desarrollo sexual de interés ginecológico

ORPHA:325620

Enfermedad genital externa o interna no malformativa ORPHA:180199

Malformación mamaria rara ORPHA:180163

Malformación uterovaginal ORPHA:180062

Malformación vaginal rara ORPHA:180151

Trastornos raros relacionados con embarazo, nacimiento y puerperio

ORPHA:163637

Tumor ginecológico raro ORPHA:98063

Enfermedades maxilofaciales quirúrgicas raras:

Anomalía de la articulación temporomandibular ORPHA:210581

Displasia otomandibular ORPHA:155896

Fibrosis submucosa oral ORPHA:357154

Hendidura facial ORPHA:141229

Hendidura labial con o sin hendidura palatina ORPHA:1991

Hipoglosia/aglosia ORPHA:156212

Macroglosia ORPHA:156207

Enfermedad alérgica rara:

Angioedema no histamínico ORPHA:658

Enfermedad alérgica respiratoria rara ORPHA:98052

Síndrome de dermatitis grave-alergias múltiples-desgaste metabólico

ORPHA:369992

Urticaria rara ORPHA:79384

Enfermedades raras de la succión y la deglución.

Anomalías cromosómicas ordenadas por cromosoma.

Enfermedades sistémicas y reumatológicas raras de la infancia.

DIAGNÓSTICO DE LAS ENFERMEDADES RARAS

El diagnóstico es muy diferente, en relación a las otras enfermedades, en las cuales generalmente encontramos manifestaciones clínicas ya conocidas, definidas, estandarizadas, ya existen pruebas diagnósticas, exámenes que ayudan al diagnóstico; en las enfermedades raras no existen cuadros clínicos o manifestaciones claramente definidas, no son frecuentes, debido a esto el llegar a un diagnóstico etiológico, suele tardar mucho tiempo, inclusive muchos años, lo cual deja de cumplir con el importante atributo de la oportunidad en el diagnóstico de enfermedades. Usualmente, se puede observar cómo esta demora del diagnóstico ha complicado e incluso evitado un acertado consejo genético.

El diagnóstico de estas enfermedades, representa un punto de inflexión para el personal médico y también para los pacientes, ya que cuando la enfermedad rara ha sido identificada, los pacientes y sus familiares saben a qué se enfrentan y los profesionales de salud, pueden encontrar tratamientos concretos, en el caso que existan o se encuentran disponibles.

Se estima que el 80% de las enfermedades raras son de causa genética, 3 de cada 4 se pueden diagnosticar por la clínica, sin quitarle importancia a la utilidad del consejo genético.²⁴

Las pruebas tanto de sangre como de otros tejidos, son exámenes de las más usadas para detectar estas enfermedades y suelen realizarse por los siguientes motivos: ¹⁴ Para encontrar en el feto distintos tipos de trastornos genéticos, para conocer así, si es que presentan algún gen de la enfermedad y posiblemente transferirla a sus hijos, también sirve para estudiar embriones y detectar diferentes tipos de patologías, incluso para la evaluación de

presencia de muchas patologías genéticas en adultos, antes de que se produzca la sintomatología y para llegar al diagnóstico en una persona con síntomas de una enfermedad rara.

Estas enfermedades están relacionadas con diversos tipos de genes y con diferentes mutaciones que son las causantes de diferentes mutaciones y polimorfismos que regulan su manifestación, se considera factible comprender lo complejo que presentan, desde un punto de vista ya sea tecnológico y que esté relacionada al estudio de diferentes alteraciones moleculares, que son responsables de distintas enfermedades.

Para diagnósticos moleculares de estas patologías raras, se empieza por identificar diferentes mutaciones patogénicas con alta prevalencia, con la secuenciación Sanger, procedente del gen que está relacionado a la enfermedad que se sospecha. Si es que se llega a encontrar la mutación, pues se llega a confirmar diagnóstico, pero si esta no se llega a detectar, se debe seguir con la secuenciación de los otros tipos de mutaciones que sean del mismo gen y según sea necesario, de otros tipos de genes que estén relacionados a la enfermedad que se encuentra en estudio.⁵

Actualmente, observamos muy buenos y diversos avances tecnológicos importantes en la biología molecular, lo cual permite que otras investigaciones moleculares tendientes a lograr diagnósticos precisos aumente cada día; sin embargo, la mayoría de estos exámenes son costosos y para algunos pacientes inaccesibles.

En nuestro país se implementó el tamizaje neonatal, comprende el diagnóstico de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita, es una prueba muy sencilla la cual debe realizarse a todo recién nacido al momento del alta y consiste en hacer una pequeña punción en el talón para tomar unas pocas gotas de sangre, que servirán para diagnosticar enfermedades raras como la fenilcetonuria y fibrosis quística.²⁵

Sin embargo, aún estas enfermedades raras son sub diagnosticadas porque el tamizaje neonatal no está ampliamente difundido, a pesar de ser gratuito, las madres que dan a luz, no cuentan con la información necesaria para solicitarla en los Institutos Nacionales o en los Hospitales.

SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS EN EL MUNDO

La Comunidad Europea con lo que respecta a este tema, son los que han abordado con más hondura e incluso lo ha institucionalizado, de tal manera que aprobó el primer Plan de Acción Comunitaria Sobre las Enfermedades Poco Comunes el 1 de diciembre del año 1999, incluidas las que son de etiología genética; en nuestro país aún no contamos con Plan Nacional aprobado, que estaba establecido desde la aprobación de la Ley N° 29698, desde el año 2011.

El institucionalizar el tema de las enfermedades raras y contar con documentos normativos que dirijan el camino, es muy útil y necesario para contar con estrategias definidas, de tratamiento y seguimiento de los pacientes, que permitan disminuir la morbimortalidad prematura y la discapacidad, ocasionadas por los diferentes tipos de enfermedades raras.²⁶

El primer día de las enfermedades raras fue establecido por Europa y Canadá, en el año 2008. Fue creado para aumentar la concientización sobre estas enfermedades y se celebra cada año el último día de febrero. Desde entonces se han creado distintas organizaciones no gubernamentales, que dan apoyo a nivel mundial; existen hoy en día más de 500.²⁴

SITUACIÓN DE LAS ENFERMEDADES RARAS Y HUÉRFANAS EN EL PERÚ

El Estado Peruano en el año 2011, a través de la Ley N° 29698 declaró de sumo interés nacional y preferente atención, el tratamiento de personas que presentan enfermedades raras o huérfanas, señalando también, que se deben dictar las medidas de prevención adecuadas para alcanzar un diagnóstico de

estas enfermedades poco frecuentes o raras y preceptuar que estas se incluyan en los diferentes programas universitarios, educación sobre este tipo de enfermedades. En cuanto a los fármacos para enfermedades raras, menciona que el Ministerio de Salud debe adoptar las medidas necesarias que afiancen la adquisición de fármacos para la atención de los pacientes que padecen de este tipo de enfermedades, en concordancia con la normativa vigente.¹

Recién en el año 2019, se aprobó el Reglamento de la Ley N° 29698, mediante Decreto Supremo N° 004-2019- SA, que tiene como principal objetivo, establecer las disposiciones técnicas y normativas para la implementación de la Ley N° 29698; definiendo la elaboración de los siguientes productos: El Plan Nacional de Prevención, Atención Integral de Salud, Diagnóstico, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las enfermedades raras o Huérfanas, el Registro Nacional de Pacientes que Padecen Enfermedades Raras o Huérfanas (RNPERH), la conformación de la Comisión Consultiva Institucional, quienes emiten una opinión al diagnóstico y tratamiento de la enfermedad rara de un costo elevado, propuesto por el médico tratante del establecimiento de salud y conformar la Red Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RENETSA), que es la que debe realizar una exhaustiva evaluación de tecnologías sanitarias, la evaluación económica destinadas a proponer las mejores estrategias en la prevención, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y atención integral.²²

Actualmente, en Perú no hay una programación para la compilación de datos acerca de las enfermedades huérfanas. Sin embargo, hay servicios como el de Genética y otros relacionados, se mantiene un registro de los pacientes allí evaluados, paralelo y no coincidente de las Instituciones de donde provienen.

En el año 2014, mediante la Resolución Ministerial N° 399-2014/MINSA²⁷, se dio la aprobación del listado de enfermedades raras y huérfanas en el país, que señalaba la existencia de 397 enfermedades, priorizándolas por categoría y ligándolas al financiamiento. Por lo que necesitó ser actualizado, en el año

2019, mediante la Resolución Ministerial N° 473-2019/MINSA,²⁸ se aprobó el Documento Técnico: Listado de enfermedades raras y Huérfanas, que consignaba 473 enfermedades, se volvió a actualizar en el año 2020, mediante Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA,²⁹ en la cual se consideran 546 enfermedades.

Como parte de los avances en el diagnóstico temprano, en el año 2019, en la Resolución Ministerial(R.M) N°558-2019/MINSA, se dio la aprobación de la norma técnica de salud para el tamizaje neonatal de: hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita, con el objetivo de aportar a la conservación de la salud de la población infantil y prevenir tanto tempranamente como oportunamente la morbimortalidad y discapacidad , mediante la detección ya sea de alteraciones metabólicas, auditivas como visuales en la etapa neonatal, facilitando el idóneo desarrollo infantil en el país.²⁵

El tamizaje neonatal, es una prueba en la cual se le realiza a todo recién nacido al momento de dar el alta y esta consiste en hacer una punción en el talón. Esta muestra se coloca en un papel especial y se realiza un análisis en el laboratorio, en este caso, las enfermedades raras consideradas son: fenilcetonuria y fibrosis quística.

En abril del año 2020, se conformó la Red Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RENETSA), mediante la Resolución Ministerial N° 190-2020/MINSA,³⁰ que a la fecha no ha iniciado sus funciones.

En lo que respecta a recursos humanos, que se encuentren disponibles para la atención de las personas con ERH, existen muy pocos profesionales médicos y no médicos capacitados para este tema. Las instituciones que son formadoras y capacitadoras de Recursos Humanos en Salud, no incluyen el tema en la currícula de estudio, o si lo hacen es de forma mínima y tangencial.

El tratamiento de las enfermedades raras, en los casos donde se establecen tratamientos específicos, es difícil su atención porque resultan ser de muy alto

costo, por ello, en la mayoría de casos requieren de cuidados paliativos. Adicionalmente, algunos medicamentos no están en el mercado nacional, por lo que es importante considerar este factor a fin de estudiar alguna propuesta de solución.

En el Perú se viene financiando el tratamiento de algunas patologías consideradas en la lista de enfermedades raras vigente. Sin embargo, siguen existiendo dificultades en la atención de los tratamientos considerados de alto costo, por no tener sustento científico suficiente, por no estar sus tratamientos farmacéuticos en el Petitorio Nacional Único de Medicamentos Esenciales, ya que no tienen Evaluaciones de Tecnología Sanitarias (ETS) y por no contar con disponibilidad presupuestal. Sumado a esto, algunos tratamientos son no farmacológico, como ciertas sustancias consideradas nutrientes, compuestos cosméticos, o insumos, equipos biomédicos y otros, cuya reglamentación requiere ser trabajada para estos casos.

Son notables los avances de la participación ciudadana a través de las diversas Asociaciones de Pacientes con enfermedades raras, que llevan acciones de abogacía en la búsqueda de la atención de los variados problemas que aquejan a sus afiliados. Todas ellas valoradas, y escuchadas en los diversos espacios donde participan.

A pesar de que las enfermedades poco frecuentes sean consideradas una dificultad de salud pública, y que deben de recibir un tratamiento preferente, en la práctica no es llevado a cabo, existiendo una brecha en la atención de las personas que las padecen, en todas las formas o estrategias de atención de salud. Las enfermedades raras en nuestro país, constituyen un significativo problema de Salud, esto debido a:

Que restringen la calidad de vida de las personas afectadas.

Son crónicas con tendencia a la discapacidad, impactando incluso en años de vida saludables y esperanza de vida.

Escasa y deficiente información de utilidad para las personas afectadas con estas patologías y para los profesionales que son responsables de su atención.

Escaso conocimiento e investigación del personal de salud con respecto a estas enfermedades de baja prevalencia e incidencia.

Se requieren de servicios de salud de alta complejidad tanto para la rehabilitación como para el tratamiento.

En mucho de los casos, no se presenta un tratamiento o son de muy escaso acceso y su costo es muy elevado.

Existe falta de equidad en la accesibilidad a una buena atención integral.

Falta financiamiento para su atención integral en todo el país, en los diversos niveles de atención.

LA REALIDAD DE VIVIR CON UNA ENFERMEDAD RARA

Las enfermedades raras no afectan sólo a personas que ya han sido diagnosticadas, también afectan a sus familiares, cuidadores y a toda la sociedad, ya que muchas de ellas son de curso clínico crónico debilitante con una baja prevalencia de esperanza de vida.

Muchas de ellas generan un nivel de discapacidad, que los hace dependientes de la familia o cuidadores, además recordemos que la discapacidad produce aislamiento y también discriminación, disminuye el acceso a las diferentes oportunidades de educación, de desarrollo social, profesional, conduciendo a serias deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales. Es decir, ocasiona también un impacto tanto social como psicológico en las familias, asimismo del escaso apoyo escolar y laboral para su integración a la sociedad.

Otra gran dificultad que se observa, es el tiempo que se demora en llegar a un diagnóstico establecido, el mismo que puede tardar entre 5 a 10 años (lo que equivale a un 30%) y requerir chequeos de más de 10 médicos (20%).¹⁴

Muchas de las personas que padecen enfermedades raras, viven en las Regiones y deben desplazarse hacia Lima para poder acceder a algún tratamiento u opción terapéutica, lo cual ocasiona también un impacto económico importante. Se estima que el 50% de los ingresos para el cuidado de estos pacientes, proviene de sus familiares.

La poca información de las enfermedades raras, lleva a un peregrinaje doloroso e interminable para sus familias, pues en varios casos, tardan muchos años en concretar un diagnóstico correcto; asimismo ocurren demoras inaceptables y de alto riesgo en el acceso al tratamiento, en caso exista.

No tenemos una red de atención especializada, centros de referencia, médicos especialistas, profesionales de la salud sensibilizados con el tema, acceso a medicamentos ni protocolos o Guías de Práctica Clínica establecidas y aprobadas, lo cual acentúa el sentimiento de soledad, abandono y la incertidumbre tras el diagnóstico, que muchas veces significa una sentencia de muerte.

SITUACIÓN DE LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DURANTE LA PANDEMIA COVID 19.

En el año 2019, exactamente el 31 de diciembre, la Organización Mundial de la Salud, acogió la notificación de un cúmulo sobre 27 casos de personas que padecen síndrome respiratorio agudo con una etiología no conocida, detectados en Wuhan - China. Estas personas que padecían fiebre, disnea e inclusive cambios neumónicos presentes en radiografías de tórax (lesiones infiltrativas del pulmón bilateral), todos tenían como antecedente haberse expuesto en un mercado de productos marinos en dicha ciudad.

El 07 de enero del 2020, se identificó el COVID-19 (2019-nCoV), como potencial causante de los casos detectados.

La Organización Mundial de la Salud declaró la Pandemia por COVID-19 el 11 de marzo de 2020, debido a que hubo un incremento de casos en 112

países que se encuentran fuera de China. Se considera que es la primera pandemia causada por coronavirus.³¹

El 05 de marzo del año 2020 en Perú, se confirmó el primer caso de COVID-19, en una peruana con historial de viajes a países europeos como España, Francia y República Checa. Posteriormente al presente caso, se confirmaron otros más entre sus contactos.³²

La crisis por COVID-19, ha revelado las desigualdades sanitarias, sociales y económicas preexistentes que prevalecen entre los países del mundo y también han demostrado la necesidad de abordarlas con urgencia, siendo más sensible en el grupo de personas que padecen enfermedades crónicas y entre ellas, se encuentran las llamadas enfermedades raras y huérfanas. Durante esta crisis, las personas que tienen una enfermedad rara, han experimentado limitaciones, retrasos en el acceso a pruebas, servicios de salud, cirugías, terapia de rehabilitación, atención de apoyo y medicamentos.

La Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) refleja que el 70% de las familias españolas han cancelado en su totalidad sus terapias de rehabilitación, siendo éste la principal problemática del colectivo. La atención médica se centró invariablemente en COVID-19, eclipsando cualquier otro problema clínico potencial. Como refieren Leoni et al. y Lazzerini et al. sobre Italia, pero que es aplicable a nuestro país, los familiares de los niños, que se encuentran con alguna enfermedad rara, usualmente estuvieron aisladas tanto geográfica como físicamente, alejados de sus centros donde realizan sus tratamientos, y los especialistas médicos en algunas ocasiones, no podían cumplir con el cuidado de este tipo de pacientes.^{31,32}

En cuanto a las condiciones de los pacientes que padecen enfermedades raras, con diagnóstico o a la espera de él, es importante señalar, que, se empiezan a precisar demandas que se reiteran en todas las familias, las mismas que en esta época de pandemia se han acentuado; por ejemplo³³: acceso a la información permanente de la enfermedad y su impresión vital, la

atención integral en salud, no solamente en los aspectos clínicos, sino también sociales y psicológicos, soporte económico y acceso a recursos y apoyo tanto escolar como laboral.

En nuestro país, con la Ley N°29698¹, se declaró interés a nivel nacional tanto para la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud como para la rehabilitación de estas personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, en el marco de la Constitución Política del Perú, que en el artículo N°7, se precisa que todos tienen derecho a la protección de salud y que el Estado es quien determina la política nacional.

El Ministerio de Salud del Perú, en ese marco normativo ha continuado implementando normatividad orientada a brindar atención integral a las personas que presentan enfermedades raras, en coordinación con la sociedad civil.

En los últimos tiempos, la labor de las asociaciones de pacientes ha comenzado a dar frutos y está haciendo visible estas enfermedades y sus principales necesidades, que son la coordinación y capacidad de referencia oportuna entre los diferentes niveles asistenciales y el acompañamiento.²²

En estos meses de Pandemia, la sociedad civil organizada, ha demostrado que presentan un papel esencial en la identificación y satisfacción de las necesidades derivadas de la pandemia COVID-19.

Ante este escenario, esta investigación, a través de las Organizaciones de Pacientes, recogerá información para identificar los impactos de COVID-19 y las necesidades de las personas que tienen enfermedades raras y huérfanas.

2.3. MARCO CONCEPTUAL

Enfermedad rara

Enfermedad con un elevado riesgo de muerte o de invalidez crónica, que se presenta en 1 persona por cada 100,000 habitantes, que presenta problemas

y dificultades para ser diagnosticadas oportunamente, lo cual dificulta también el monitoreo; son de origen desconocido, también se incluyen las malformaciones congénitas y enfermedades de origen genético.²²

Coronavirus (CoV)

Virus de la familia Coronaviridae que ocasiona tos, fiebre y eritema faríngeo, inclusive, ocasiona enfermedades graves respiratorias, como son el síndrome respiratorio agudo severo (SARS-CoV) y el síndrome respiratorio de oriente medio (MERS-CoV).³⁴

COVID-19

Afección semejante a distintos tipos de coronavirus ya conocidos, como el MERS-CoV y el SARS-CoV y la gripe, declarada una emergencia de salud pública por la OMS.³⁵

Pandemia por COVID-19

Es cuando la epidemia se propaga por diversos países, continentes o a nivel mundial, y esto afecta a un alto número de personas.²²

Medicamentos para enfermedades raras (MER)

Fármacos que son utilizados para diagnóstico y también para tratamiento de estas enfermedades, pero que deben mostrar evidencia científica, seguridad y valor del riesgo y beneficio para el paciente.²²

2.4 HIPÓTESIS

2.4.1 GENERAL

No se determinó hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.

2.4.2 ESPECIFICA

H₁: No se determinó hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.

H₂: No se determinó hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.

H₃: No se determinará hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.

2.5 VARIABLES

Variable

Impacto de la COVID-19

Indicadores

Impacto según necesidades sanitarias

- Atención de salud durante la pandemia
- Continuidad del tratamiento durante la pandemia
- Necesidad de un examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia
- Participación en un proyecto de investigación clínica

Impacto según necesidades sociales

- Satisfacción con el desempeño del Estado durante la pandemia

2.6. DEFINICIÓN OPERACIONAL DE TÉRMINOS

Atención de salud durante la pandemia

Utilización de atención integral para llegar a un diagnóstico y también para el tratamiento de la enfermedad rara del paciente encuestado durante la pandemia debido a COVID-19.

Continuidad del tratamiento durante la pandemia

Necesidad de continuar con el manejo médico de la enfermedad rara del paciente encuestado durante la pandemia debido a COVID-19.

Edad

Edad respondida por el paciente en la encuesta.

Necesidad de un examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia

Requerimiento de realizar examen de laboratorio durante el proceso de la enfermedad rara del paciente encuestado durante la pandemia debido a COVID-19.

Participación en proyecto de investigación clínica

Colaboración del paciente con enfermedad rara en proyectos de investigación durante la pandemia debido a COVID-19.

Prueba de COVID-19

Tamizaje del paciente con enfermedad rara para diagnosticar COVID-19, puede ser prueba serológica rápida o prueba molecular.

Satisfacción con el desempeño del Estado durante la pandemia

Complacencia del paciente con enfermedad rara con las políticas establecidas por el gobierno durante la pandemia debido a COVID-19.

Sexo

Sexo respondido por el paciente en la encuesta.

Síntomas de COVID-19

Presencia de fiebre alta, disnea, tos, dolor muscular, cefalea, dolor de garganta; suele acompañarse de anosmia, que es la pérdida del gusto y olfato, que puede progresar al desarrollo de neumonía.

Síntomas o signos de la enfermedad rara durante la pandemia

Manifestaciones propias de la enfermedad rara del paciente que responde en la encuesta.

Tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas

Tiempo entre la presencia de la primera sintomatología de la enfermedad hasta el diagnóstico de la misma.

CAPITULO III: METODOLOGÍA DE LA INVESTIGACIÓN

3.1 DISEÑO METODOLÓGICO

3.1.1 TIPO DE INVESTIGACIÓN

Fue estudio observacional dado que no hubo intervención con el objeto a estudiar. Así también, transversal, pues las variables de estudio fueron medidas en un solo momento y de tipo prospectivo, porque se recolectaron los datos a futuro.

3.1.2 NIVEL DE INVESTIGACIÓN

Se planteó un nivel descriptivo para el presente estudio.

3.2 POBLACIÓN Y MUESTRA

POBLACIÓN

La población estuvo conformada por las personas que padecen enfermedades raras pertenecientes a la FEPER durante el primer trimestre del año 2021, en total 464 personas.

CRITERIOS DE INCLUSIÓN

- Personas que padecen enfermedades raras pertenecientes a la FEPER.
- Participantes mayores de edad (mayor de 18 años).
- Personas que padecen enfermedades raras que acepten participar en el estudio.

CRITERIOS DE EXCLUSION

- Personas con enfermedades raras que no deseen participar en el estudio y no firmen el consentimiento informado.
- Personas con enfermedades raras que no puedan acceder al llenado de la encuesta virtual.

MUESTRA

La muestra de la presente investigación estuvo constituida por las personas que padecen enfermedades raras, inscritas en las Asociaciones de Pacientes, que cumplan los criterios de inclusión y aceptan participar en la presente investigación. El cálculo del tamaño muestral se realizó en EPIDAT 3.1 tomando una proporción esperada del 50%, precisión del 5% y nivel de significancia del 95%. Por tanto, este estudio trabajó con una población calculada en 150 personas con enfermedades raras inscritas en la FEPER, que cumplan los criterios de selección.

| | |
|----------------------|-------------------|
| Tamaño poblacional: | 464 |
| Proporción esperada: | 50.000% |
| Nivel de confianza: | 95.0% |
| Efecto de diseño: | 1.0 |
| Precisión (%) | Tamaño de muestra |
| ----- | ----- |
| 5.000 | 150 |

Figura 1. Tamaño muestral.

MUESTREO

Se utilizó un muestreo no probabilístico en la investigación.

3.3. TÉCNICAS E INSTRUMENTOS DE RECOLECCIÓN DE DATOS

La técnica utilizada fue una encuesta estructurada, con una codificación predeterminada, que permitió procesar los datos obtenidos.

La encuesta cuenta de las siguientes partes:

Presentación: Se expresa el objetivo que se busca alcanzar con la aplicación de la encuesta.

Instrucciones: Señala los pasos a seguir para completar la encuesta.

Consentimiento informado de participación en la investigación: Se refiere a la aceptación de la participación de la persona que padece una

enfermedad rara o su cuidador o familiar, en forma libre, voluntaria, consciente del objetivo que cumplirá su participación. En cumplimiento de la Ley N° 29414, Ley que establece los Derechos de las personas usuarias de los servicios de salud y la Ley N° 29733, Ley de Protección de Datos Personales.^{36, 37}

Preguntas: Se presentan las 14 preguntas que deben ser contestadas en su totalidad.

Para aplicarla, se creó en Formulario Google, una encuesta de aplicación virtual, dado el escenario actual de pandemia por el COVID-19, la misma que fue enviada por correo electrónico a las Asociaciones de Pacientes de Enfermedades Raras.

VALIDACION DEL INSTRUMENTO

| INDICADORES | CRITERIOS | JUEZ 1 | JUEZ 2 | JUEZ 3 | JUEZ 4 |
|-------------------|--|--------|--------|--------|--------|
| CLARIDAD | Está formulado con un lenguaje claro | 0.80 | 0.90 | 1.00 | 0.90 |
| OBJETIVIDAD | No presente sesgo, ni induce respuestas | 0.80 | 0.90 | 0.95 | 0.90 |
| ACTUALIDAD | Está de acuerdo a lo que se exige como parte de la implementación de la atención integral de Enfermedades Raras. | 0.80 | 0.90 | 0.60 | 0.90 |
| ORGANIZACIÓN | Existe una organización lógica y coherente de los ítems. | 0.80 | 0.90 | 1.00 | 0.90 |
| SUFICIENCIA | Comprende aspectos en calidad y cantidad | 0.70 | 0.90 | 0.95 | 0.90 |
| INTENCIONALIDAD | Adecuado para establecer la relación entre las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras y la pandemia por COVID-19 | 0.80 | 0.90 | 0.60 | 0.90 |
| CONSISTENCIA | Basados en aspecto teóricos y científicos | 0.80 | 0.90 | 0.60 | 0.90 |
| COHERENCIA | Entre los índices e indicadores | 0.90 | 0.90 | 0.60 | 0.90 |
| METODOLOGÍA | La estrategia responde al propósito de la investigación: Describir el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras, en el Perú, durante los meses de marzo a octubre 2020. | 0.90 | 0.90 | 0.95 | 0.90 |
| Promedio por Juez | | 0.81 | 0.90 | 0.81 | 0.90 |
| Promedio General | | 0.85 | | | |

Siendo el promedio general muy cercano a 1, se concluye que el instrumento de para la recolección de datos es aceptable.

3.4 DISEÑO DE RECOLECCIÓN DE DATOS

Se obtuvo la información completada virtualmente por los participantes en la investigación, en formulario Google, creado para tal fin, la misma que luego se consolidó en un formato en Excel.

3.5 PROCESAMIENTO Y ANÁLISIS DE LOS DATOS

En el programa Excel se generó una base de datos, donde se ingresaron los datos recolectados en el formato de encuesta, la que luego fue exportada al programa informático SPSS, el cual permitió la distribución de frecuencias identificando las variables del estudio.

Se procedió a realizar el análisis estadístico y se evaluó la significancia estadística, los resultados descriptivos se representaron mediante tablas de frecuencia y gráficos que permiten una visión más amplia y una adecuada interpretación de los mismos.

3.6 ASPECTOS ÉTICOS

Este estudio no representó riesgo para los participantes. Se solicitó el consentimiento informado previo a la participación en la encuesta virtual, se respetó la información de cada una de las personas que padecen enfermedades raras, para garantizar la autonomía y seguridad por los datos que proporcionarán, además, dicha información no será alterada por ningún medio preservando la veracidad de su contenido según lo establecido en la Ley N° 29414 y la Ley N° 29733.^{36, 37}

La difusión de los resultados obtenidos de la investigación, se realizará respetando la confidencialidad de los datos de los pacientes, la información obtenida se presentará con total veracidad. Así también, el manejo de esta información está a cargo solo del investigador y se registró mediante códigos para salvaguardar la identidad del sujeto de estudio.

La presente investigación se realizó en el marco de los lineamientos de la Declaración de Helsinki, ya que se protegió la intimidad, integridad, la

confidencialidad de la información recolectada de los pacientes y solo se usaron los datos relevantes para esta investigación.

Asimismo, en el marco del Informe Belmont, se cumplió con el principio de beneficencia, ya que los datos obtenidos servirán para obtener una mayor información y conocimiento sobre el tema investigado y también con el principio de no maleficencia, pues no se alteraron los datos recolectados, para obtener resultados a nuestro favor.

CAPITULO IV: ANÁLISIS DE LOS RESULTADOS

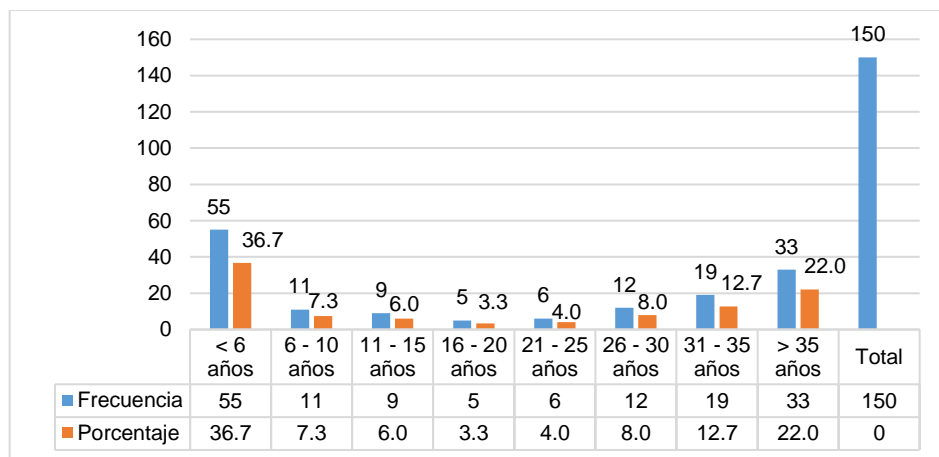
4.1 RESULTADOS

**TABLA N° 01. Pacientes con enfermedades raras según grupo de edad.
Perú. 2021**

| Grupo de Edad | Frecuencia | Porcentaje |
|---------------|------------|--------------|
| < 6 años | 55 | 36.7 |
| 6 - 10 años | 11 | 7.3 |
| 11 - 15 años | 9 | 6.0 |
| 16 - 20 años | 5 | 3.3 |
| 21 - 25 años | 6 | 4.0 |
| 26 - 30 años | 12 | 8.0 |
| 31 - 35 años | 19 | 12.7 |
| > 35 años | 33 | 22.0 |
| Total | 150 | 100,0 |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

**Gráfico N° 01. Pacientes con enfermedades raras según grupo de edad.
Perú. 2021**



FUENTE: Elaboración propia del autor.

INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 1, se observa que el 36.7% de los pacientes con enfermedades raras se encuentra en el grupo de edad de

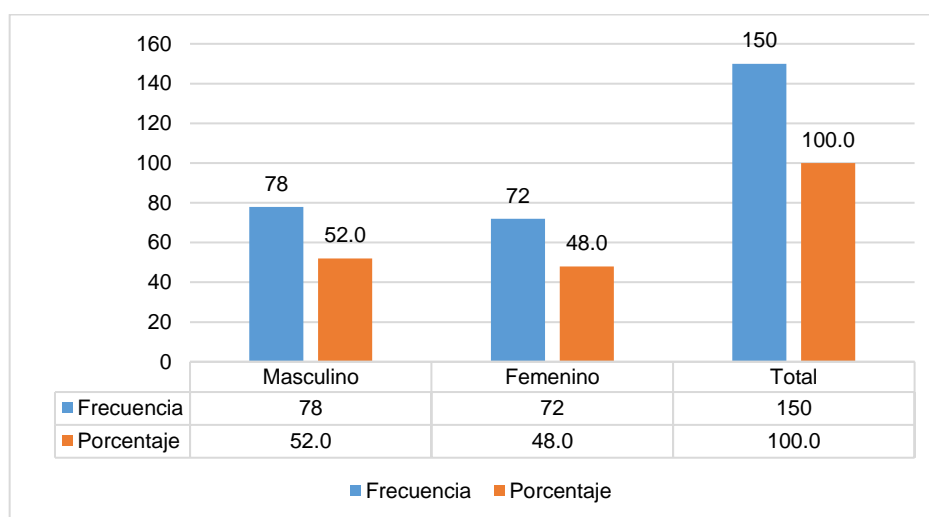
menores de 6 años, el 22.0% son mayores de 35 años y el 12.7% se encuentra entre los 31 y 35 años.

**TABLA N° 02. Pacientes con enfermedades raras según sexo. Perú.
2021**

| Sexo | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|-----------|------------|------------|----------------------|
| Masculino | 78 | 52.0 | 52,0 |
| Femenino | 72 | 48.0 | 100,0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

**Gráfico N° 2. Pacientes con Enfermedades Raras según Sexo. Perú.
2021**



FUENTE: Elaboración propia del autor.

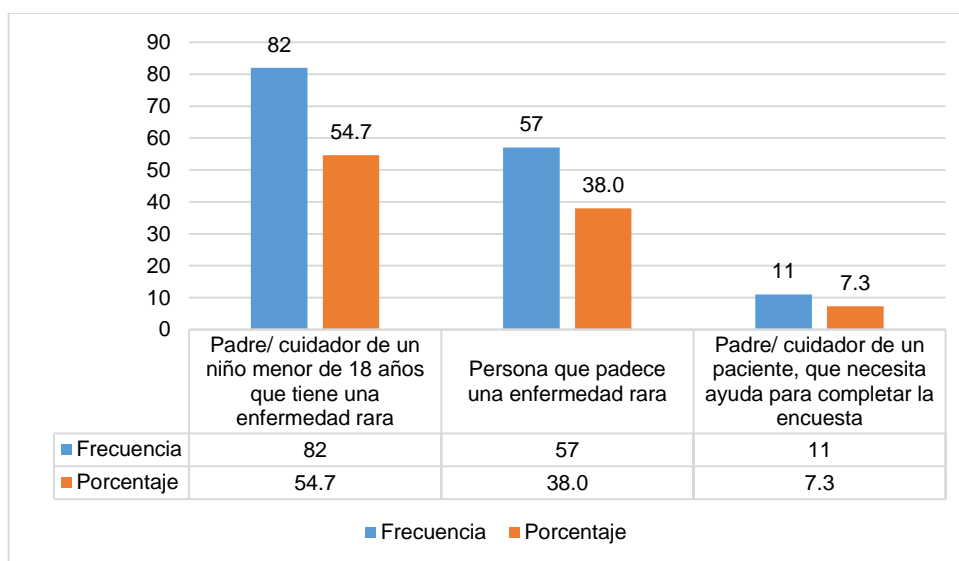
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 2, observamos que el mayor porcentaje de pacientes con enfermedades raras son del sexo masculino (52.0%) y 48.0%, del sexo femenino.

Tabla N° 03. Persona que responde a la encuesta sobre el impacto de la pandemia por COVID-19, en las personas que padecen enfermedades raras. Perú. 2021

| Persona que responde la encuesta | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|---|------------|------------|----------------------|
| Padre/ cuidador de un niño menor de 18 años que tiene una enfermedad rara | 82 | 54.7 | 54,7 |
| Persona que padece una enfermedad rara | 57 | 38.0 | 92,7 |
| Padre/ cuidador de un paciente, que necesita ayuda para completar la encuesta | 11 | 7.3 | 100,0 |
| Total | 150 | 100 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 03. Persona que responde a la encuesta sobre el impacto de la pandemia por COVID-19, en las personas que padecen enfermedades raras. Perú. Octubre 2020



FUENTE: Elaboración propia del autor.

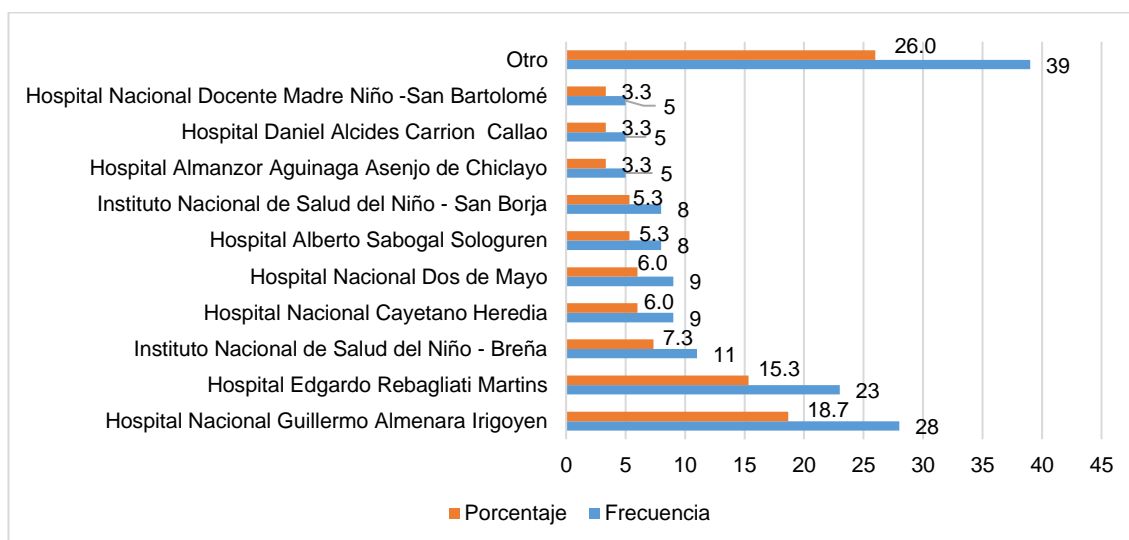
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 3, se observa que de las personas que contestan la encuesta, el 54.7% es el padre o cuidador del niño con enfermedad rara, el 38.0% es la persona que padece una enfermedad rara y el 7.3% es el padre/cuidador de una persona que tiene una enfermedad rara y que necesita ayuda para completar la encuesta.

Tabla N° 04. Pacientes con enfermedades raras según establecimiento de salud donde se atiende. Perú. 2021

| Establecimiento de Salud | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|--|------------|--------------|----------------------|
| Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen | 28 | 18.7 | 18,7 |
| Hospital Edgardo Rebagliati Martins | 23 | 15.3 | 34,0 |
| Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña | 11 | 7.3 | 41,3 |
| Hospital Nacional Cayetano Heredia | 9 | 6.0 | 47,3 |
| Hospital Nacional Dos de Mayo | 9 | 6.0 | 53,3 |
| Hospital Alberto Sabogal Sologuren | 8 | 5.3 | 58,6 |
| Instituto Nacional de Salud del Niño - San Borja | 8 | 5.3 | 63,9 |
| Hospital Almanzor Aguinaga Asenjo - Chiclayo | 5 | 3.3 | 67,2 |
| Hospital Daniel Alcides Carrión - Callao | 5 | 3.3 | 70,5 |
| Hospital Nacional Docente Madre Niño - San Bartolomé | 5 | 3.3 | 73,8 |
| Otro | 39 | 26.0 | 100,0 |
| Total | 150 | 100,0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 04. Pacientes con enfermedades raras según establecimiento de salud donde se atiende. Perú. Octubre 2020



FUENTE: Elaboración propia del autor.

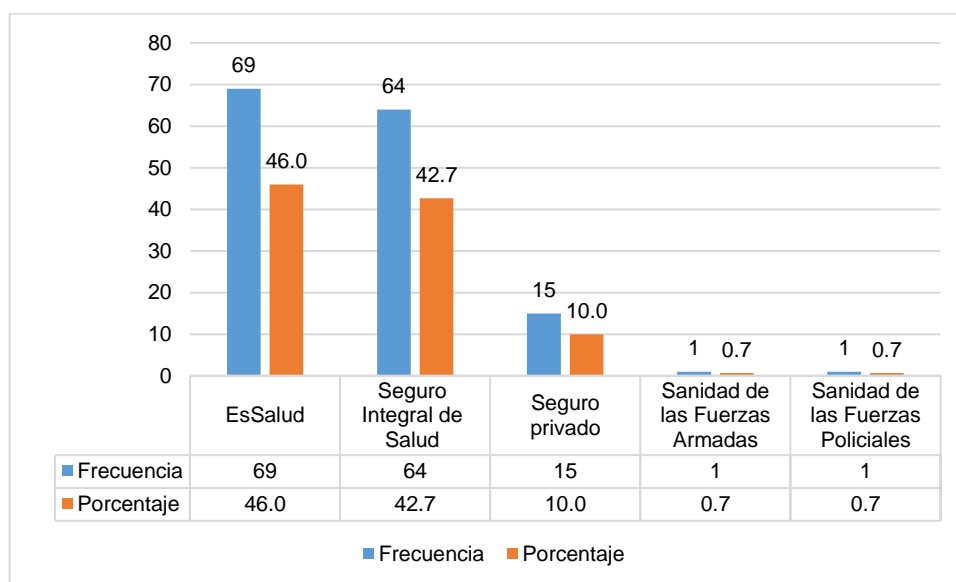
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 4, se observa que, aquellos que han identificado el Establecimiento de salud en el cual se atiende, 18.7% lo hace en Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, el 15.3%, se atiende en el Hospital Edgardo Rebagliati Martins y el 7.3% se atiende en el Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña.

**Tabla N° 05. Pacientes con enfermedades raras según tipo de seguro.
Perú. 2021**

| Tipo de Seguro | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|-----------------------------------|------------|--------------|----------------------|
| EsSalud | 69 | 46.0 | 46,0 |
| Seguro Integral de Salud | 64 | 42.7 | 88,7 |
| Seguro privado | 15 | 10.0 | 98,7 |
| Sanidad de las Fuerzas Armadas | 1 | 0.7 | 99,3 |
| Sanidad de las Fuerzas Policiales | 1 | 0.7 | 100,0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

**Gráfico N° 05. Pacientes con enfermedades raras según tipo de seguro.
Perú. 2021**



FUENTE: Elaboración propia del autor.

INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 5, se observa que en cuanto al tipo de seguro con el que cuenta la persona que padece la enfermedad rara, el 46.0%

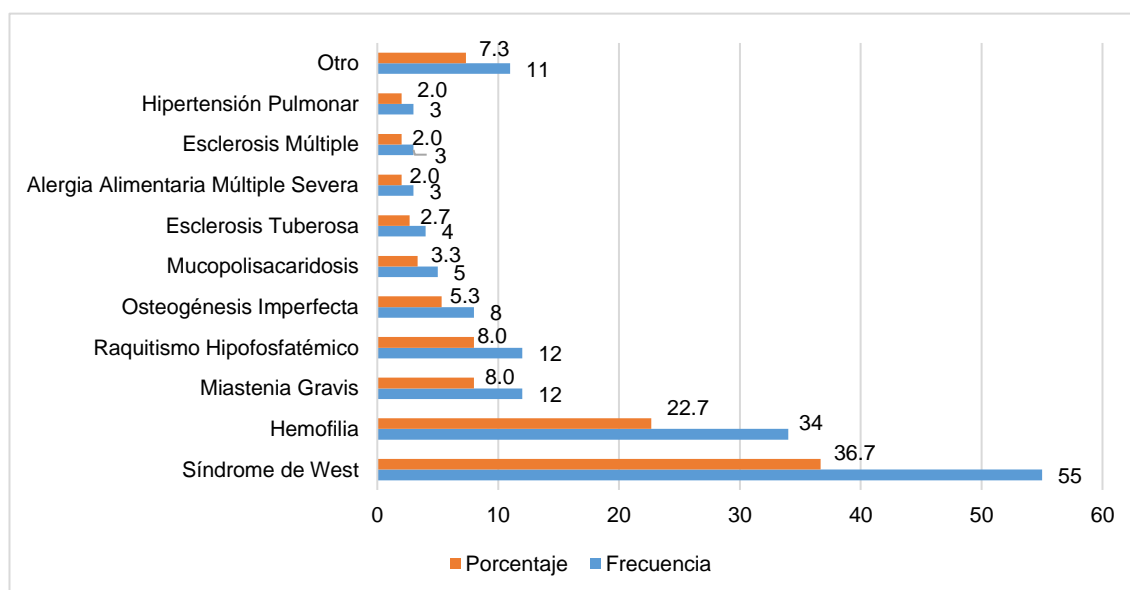
está afiliado a EsSalud, el 42.7% cuenta con el Seguro Integral de Salud SIS y el 10.0% cuenta con seguro privado. También podemos observar que los porcentajes más bajos se encuentran en los seguros de las Fuerzas Armadas y Policiales, 0.7%, respectivamente.

Tabla N° 06. Pacientes con enfermedades raras según enfermedad rara que padece. Perú. 2021

| Enfermedad Rara | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|-------------------------------------|------------|--------------|----------------------|
| Síndrome de West | 55 | 36.7 | 36,7 |
| Hemofilia | 34 | 22.7 | 59,4 |
| Miastenia Gravis | 12 | 8.0 | 67,4 |
| Raquitismo Hipofosfatémico | 12 | 8.0 | 75,4 |
| Osteogénesis Imperfecta | 8 | 5.3 | 80,7 |
| Mucopolisacaridosis | 5 | 3.3 | 84,0 |
| Esclerosis Tuberosa | 4 | 2.7 | 86,7 |
| Alergia Alimentaria Múltiple Severa | 3 | 2.0 | 88.7 |
| Esclerosis Múltiple | 3 | 2.0 | 90.7 |
| Hipertensión Pulmonar | 3 | 2.0 | 92.7 |
| Otro | 11 | 7.3 | 100.0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 06. Pacientes con enfermedades raras según enfermedad rara que padece, 2020.



FUENTE: Elaboración propia del autor.

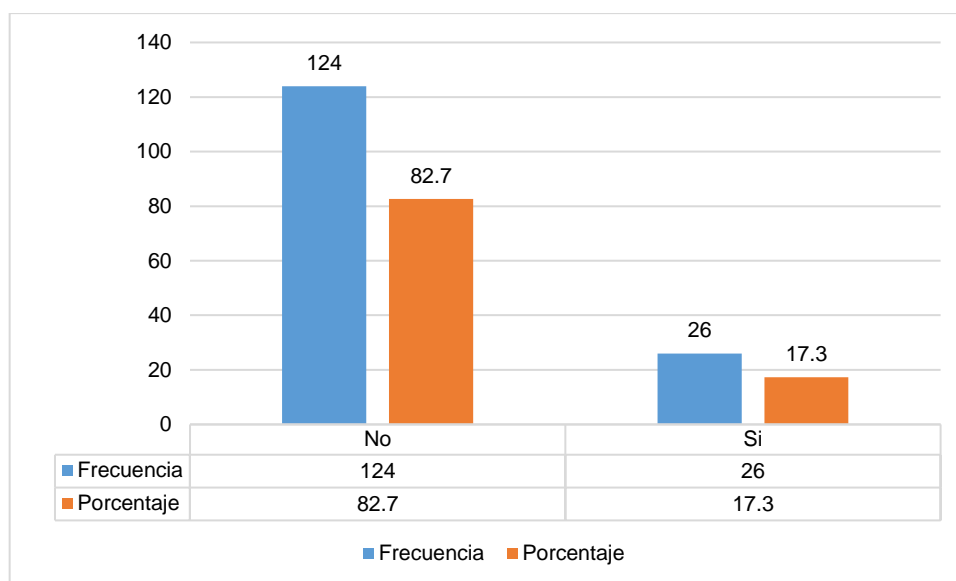
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 6, se observa que el 36.7% de los pacientes con enfermedades raras, padece del Síndrome de West, el 22.7% Hemofilia y el 8.0% presenta Miastenia Gravis.

Tabla N° 07. Pacientes con enfermedades raras que están participando en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica o lo ha hecho en el pasado. Perú. 2021

| Participa | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|--------------|------------|------------|----------------------|
| No | 124 | 82.7 | 82,7 |
| Si | 26 | 17.3 | 100,0 |
| Total | 150 | 100 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 07. Pacientes con enfermedades raras que están participando en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica o lo ha hecho en el pasado. Perú. 2021.



FUENTE: Elaboración propia del autor.

INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 7, se observa que el 82.7% de los pacientes con enfermedades raras no están participando ni ha participado en el pasado, en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad

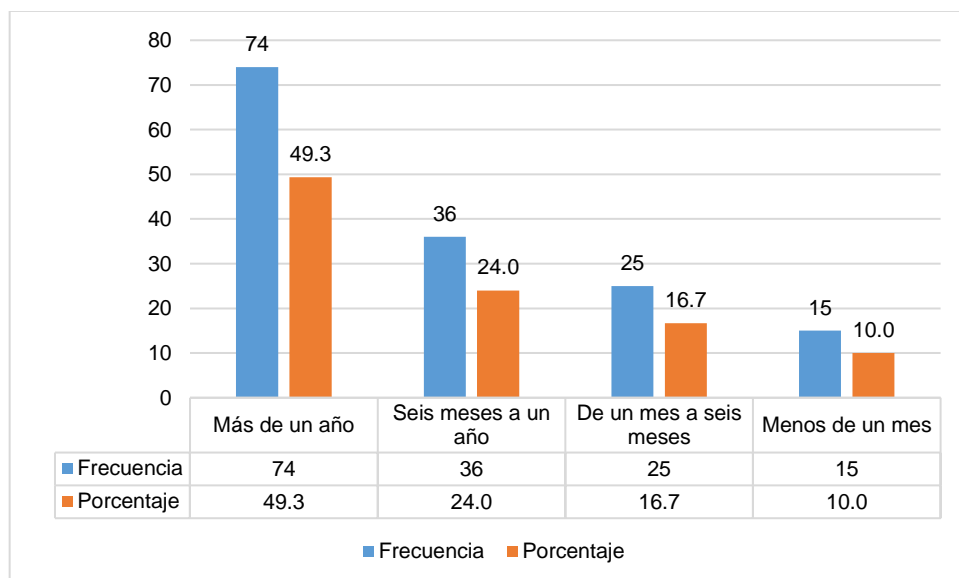
específica, el 17.3% ha manifestado que sí están participando en estudios de ese tipo.

Tabla N° 08. Pacientes con enfermedades raras, según tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad hasta la obtención del diagnóstico. Perú. 2021

| Tiempo Transcurrido | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|------------------------|------------|--------------|----------------------|
| Más de un año | 74 | 49.3 | 49,3 |
| Seis meses a un año | 36 | 24.0 | 73,3 |
| De un mes a seis meses | 25 | 16.7 | 90,0 |
| Menos de un mes | 15 | 10.0 | 100,0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 08. Pacientes con enfermedades raras, según tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad hasta la obtención del diagnóstico. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 8, se observa que el 49.3% de los pacientes con enfermedades raras presentan un tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad, hasta la obtención del

diagnóstico actual mayor a 01 año, el 24.0%, seis meses a 01 año y el 16.7%, de 01 mes a 06 meses.

Tabla N° 09. Pacientes con enfermedades raras que, durante los meses de pandemia ha continuado el tratamiento de su enfermedad. Perú.

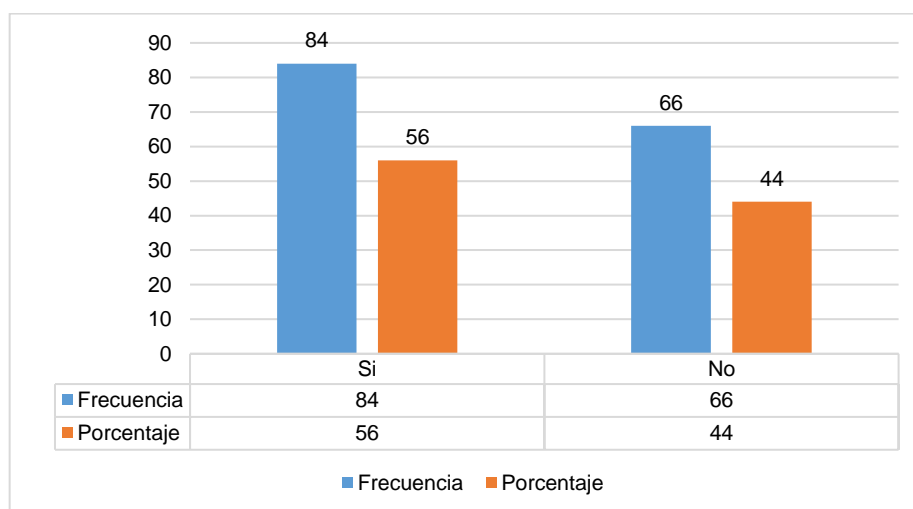
2021

| Continuidad en el Tratamiento | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|-------------------------------|------------|------------|----------------------|
| Si | 84 | 56 | 56,0 |
| No | 66 | 44 | 100,0 |
| Total | 150 | 100 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 09. Pacientes con enfermedades raras que, durante los meses de pandemia ha continuado el tratamiento de su enfermedad.

Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

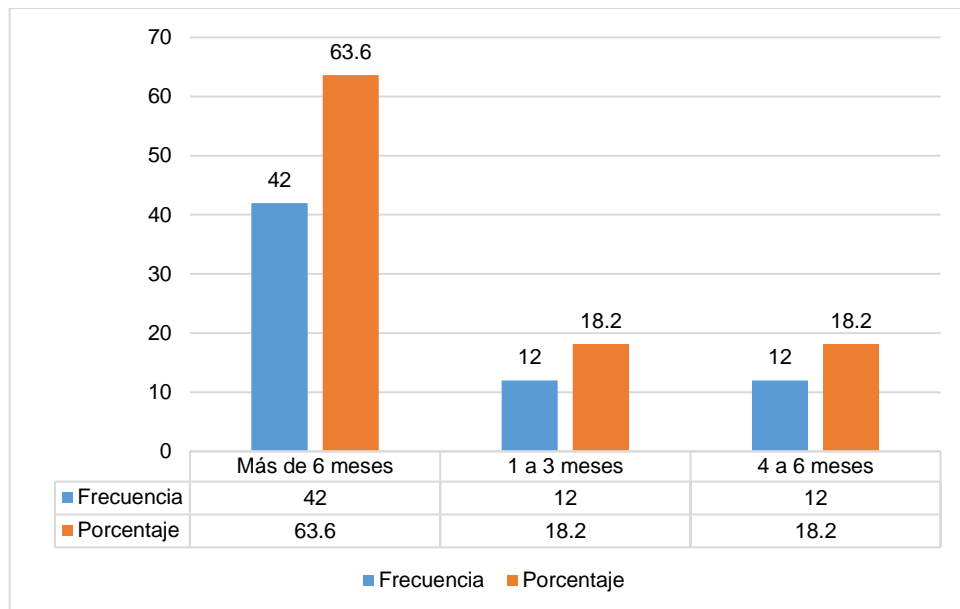
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 9, se observa que durante la época de pandemia por COVID 19, el 56.0% de los pacientes con enfermedades raras, 84 personas, manifiestan que han continuado el tratamiento de su enfermedad, el 44.0%, 66 pacientes, señalan que no han continuado el tratamiento de su enfermedad rara.

Tabla N° 10. Pacientes con enfermedades raras, según el tiempo que han estado sin tratamiento, durante la pandemia. Perú. Perú. 2021

| Tiempo sin Tratamiento | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|------------------------|------------|--------------|----------------------|
| Más de 6 meses | 42 | 63.6 | 63,6 |
| 1 a 3 meses | 12 | 18.2 | 81,8 |
| 4 a 6 meses | 12 | 18.2 | 100,0 |
| Total | 66 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 10. Pacientes con enfermedades raras, según el tiempo que han estado sin tratamiento, durante la pandemia. Perú. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

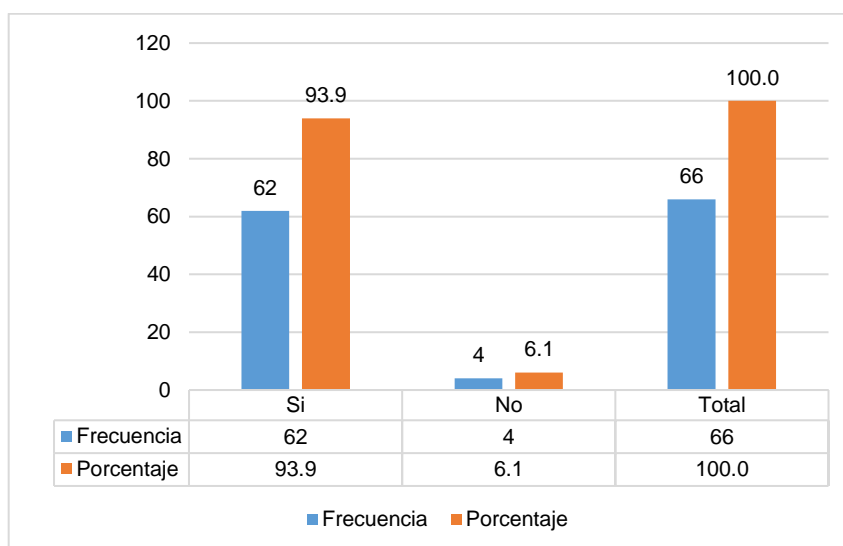
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 10, se observa que el 63,6% de los pacientes con enfermedades raras han estado sin tratamiento para su enfermedad rara más de 6 meses, el 18,2% pacientes manifestaron que estuvieron sin tratamiento de 1 a 3 meses y 4 a 6 meses; respectivamente.

Tabla N° 11. Pacientes con enfermedades raras que durante la pandemia manifestaron síntomas o signos de reagudización o descompensación de su enfermedad rara. Perú. 2021

| Manifestaron Síntomas | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|-----------------------|------------|--------------|----------------------|
| Si | 62 | 93,9 | 93,9 |
| No | 4 | 6,1 | 100,0 |
| Total | 66 | 100,0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 11. Pacientes con enfermedades raras que durante la pandemia manifestaron síntomas o signos de reagudización o descompensación de su enfermedad rara. Perú. Octubre 2020.



FUENTE: Elaboración propia del autor.

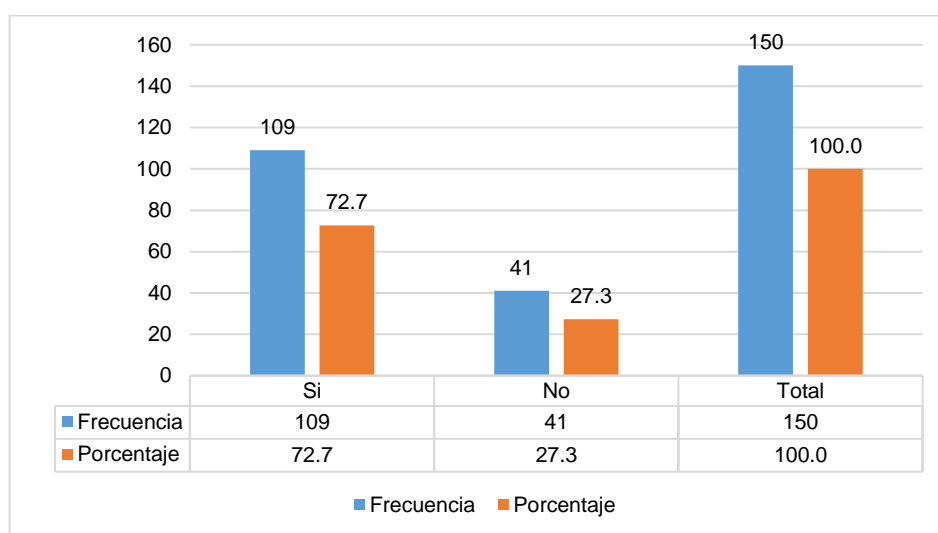
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 11, se observa que, del total de 66 personas que no continuaron su tratamiento durante los meses de pandemia por COVID 19, el 93.9% de ellos, han manifestado síntomas y signos de reagudización o descompensación de su enfermedad rara, el 6.1% pacientes no manifestaron molestias ni signos de reagudización o descompensación.

Tabla N° 12. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara. Perú. 2021

| Requirió Examen o Procedimiento | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|---------------------------------|------------|--------------|----------------------|
| Si | 109 | 72,7 | 72,7 |
| No | 41 | 27,3 | 100,0 |
| Total | 150 | 100,0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 12. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

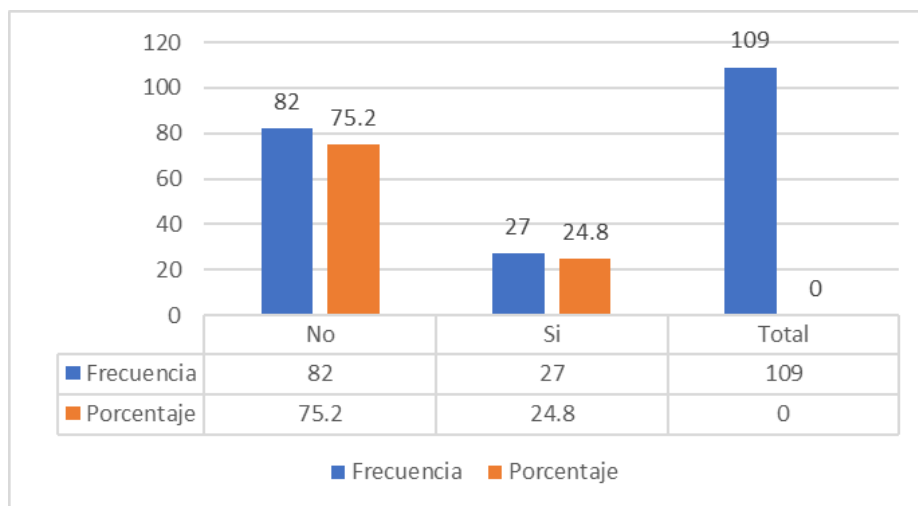
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 12, se observa que, durante la pandemia por COVID 19, el 72.7% de los pacientes con enfermedades raras requerido de algún examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara, el 27.3% ha manifestado que no han requerido de algún examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara.

Tabla N° 13. Pacientes con enfermedades raras, que pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia y han accedido a atención de salud. Perú. 2021

| Acceso a atención en salud durante la pandemia | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|--|------------|--------------|----------------------|
| No | 82 | 75,2 | 75,2 |
| Si | 27 | 24,8 | 100,0 |
| Total | 109 | 100,0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 13. Pacientes con enfermedades raras, que pandemia han requerido examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia y han accedido a atención de salud. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

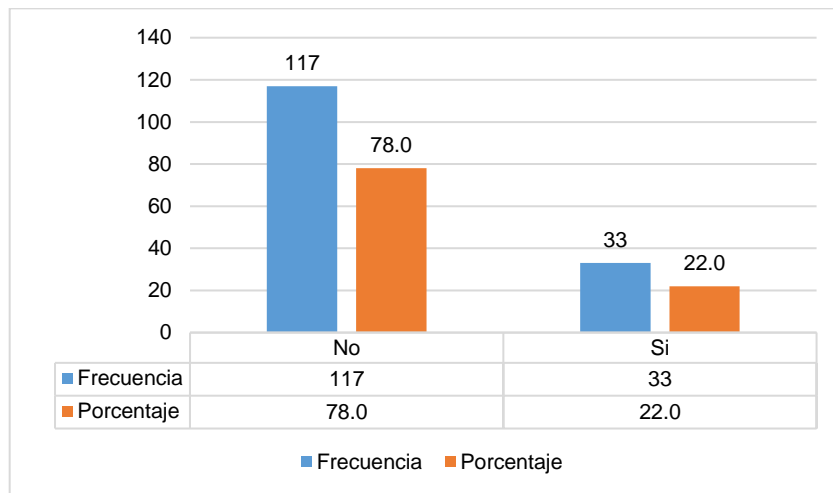
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 13, se observa que, de los 109 pacientes que han requerido examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia, el 75.2% de ellos no pudo obtener atención de salud y tener oportunidad de hacerse el examen o procedimiento, el 24.8% ha manifestado que si pudo obtener atención de salud y tener oportunidad de hacerse el examen o procedimiento.

Tabla N° 14. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID. Perú. 2021

| Síntomas de COVID-19 | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|----------------------|------------|--------------|----------------------|
| No | 117 | 78.0 | 78,0 |
| Si | 33 | 22.0 | 100,0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N°14. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

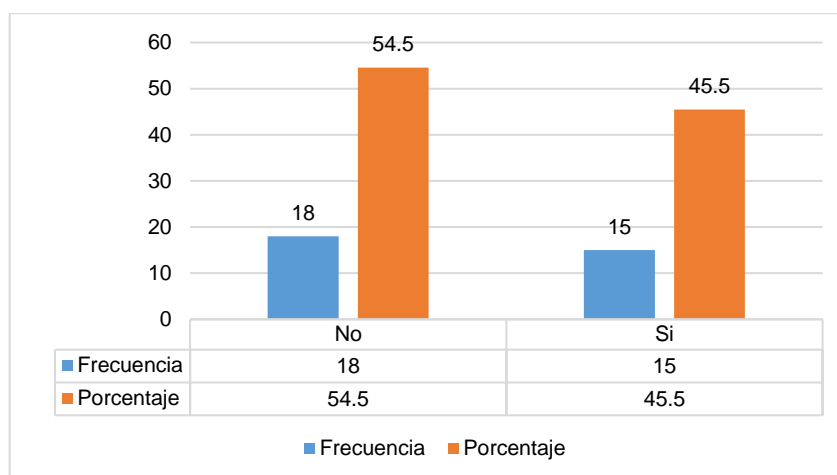
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 14, se observa que el 78.0% de los pacientes con enfermedades raras no experimentó síntomas relacionados al COVID-19, el 22.0% ha manifestado que si experimentó síntomas.

Tabla N° 15. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID-19 y el acceso a la atención de salud oportuna. Perú. 2021

| Atención de salud durante la pandemia | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|---------------------------------------|------------|--------------|----------------------|
| No | 18 | 54.5 | 54,5 |
| Si | 15 | 45.5 | 100,0 |
| Total | 33 | 100,0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 15. Pacientes con enfermedades raras, que durante la pandemia han experimentado síntomas COVID y el acceso a la atención de salud oportuna. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

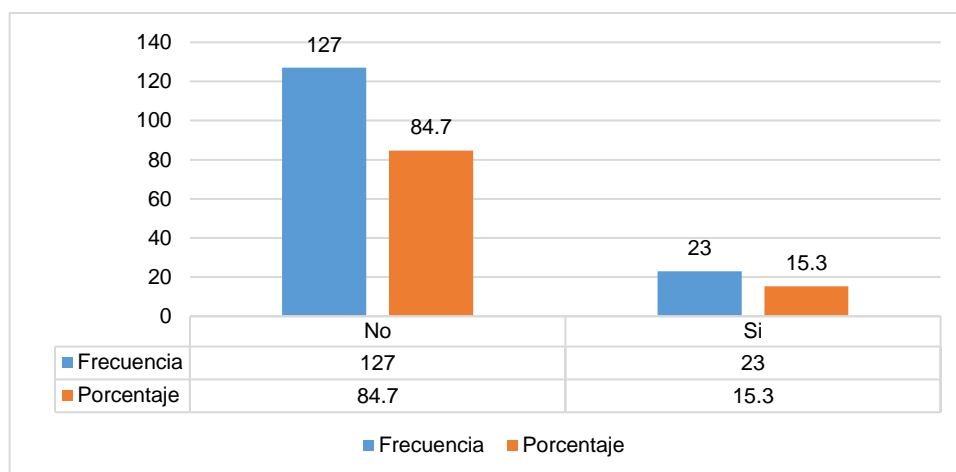
INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 15, se observa que, del total de 33 pacientes que presentaron síntomas relacionados a COVID 19, el 54.5% de ellos no pudieron obtener atención de salud ni tuvieron la oportunidad de hacerse la prueba de COVID-19, el 45,5%, manifiesta que sí obtuvo atención de salud.

Tabla N° 16. Pacientes con enfermedades raras según, nivel de satisfacción con el desempeño del Estado en relación a la continuidad de la atención de las personas con enfermedades raras. Perú. 2021

| Satisfecho | Frecuencia | Porcentaje | Porcentaje acumulado |
|--------------|------------|--------------|----------------------|
| No | 127 | 84.7 | 84,7 |
| Si | 23 | 15.3 | 100,0 |
| Total | 150 | 100.0 | |

FUENTE: Elaboración propia del autor.

Gráfico N° 16. Pacientes con enfermedades raras según, nivel de satisfacción con el desempeño del Estado en relación a la continuidad de la atención de las personas con enfermedades raras durante la pandemia. Perú. 2021



FUENTE: Elaboración propia del autor.

INTERPRETACIÓN: En la Tabla N° 16, se observa que, en cuanto al nivel de satisfacción con el desempeño del Estado, para garantizar la continuidad de la atención en los meses de pandemia, el 84.7% de ellos, no están satisfechos con el desempeño del estado, sólo el 15.3% refiere estar satisfecho.

4.2 DISCUSIÓN

La presente investigación, desarrollada en el primer trimestre del 2021, describió el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras, en el Perú.

El mayor porcentaje (36.7%) de pacientes con enfermedades raras, son menores de 6 años, seguido de los pacientes de 35 años (22.0%), lo cual concuerda con el estudio de Pareja, M. L.¹⁴ que señala, que alrededor del 50% de las enfermedades raras se manifiestan en la edad pediátrica y el siguiente gran grupo se da en los adultos. Asimismo, concuerda con los resultados obtenidos por Lizaraso Caparó F., Fujita, R.⁸, que menciona que alrededor de 80%, son ocasionadas por alteraciones genéticas y por lo tanto se presentan más en la edad pediátrica. También la Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (AEMPS)²³, señala, que las enfermedades raras se manifiestan en la primera fase de la vida, dos de cada tres niños la presentan, usualmente antes de los dos años de edad. Sin embargo, Cornejo-Olivas MR, Inca-Martínez MA, Espinoza-Huertas K, et al.¹², señala que hay algunas enfermedades como la Enfermedad de Huntington, de inicio tardío, con edad media de inicio de $64,1 \pm 4,2$, se identificaron 31 casos de inicio tardío (9,42% del total de casos $n = 329$). Al saber que, en su mayor porcentaje con enfermedades de origen genético, es importante considerar lo hallado por Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, Milla-Neyra K, Silva-Paredes G, Vishnevetsky A, Cornejo-Olivas M.¹¹, que, en nuestro país, la investigación en neurogenética, aún está en desarrollo con limitaciones de tecnologías de última generación, infraestructura y recursos humanos.¹¹

El mayor porcentaje de pacientes con enfermedades raras son del sexo masculino (52.0%) y 48.0%, del sexo femenino, lo cual coincide con lo encontrado por Geroy-Moya E, Quiñones-Hernández M, García-Suárez M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M.³, en su investigación realizada a Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición, en el cual encontró que hubo predominio de pacientes del sexo

masculino, 9 (69,2 %), mayores de 15 años, con 5 (38,4 %). De igual forma, Cornejo-Olivas MR, Inca-Martínez MA, Espinoza-Huertas K, et al.¹², menciona que, en la Enfermedad de Huntington, que es de inicio tardío, el 51,61% de los pacientes eran hombres.

En esta investigación, observamos que, al ser en su mayoría niños, los que padecen la enfermedad rara, el mayor porcentaje de quiénes responden la encuesta (54.7%), son sus padres o sus cuidadores; sólo el 38% de quienes respondieron son los mismos pacientes. Sin embargo, un dato importante que mencionar es que personas, el 7.3% de los pacientes, necesitó ayuda para completar la encuesta, lo cual coincide con lo manifestado por Lizaraso Caparó F., Fujita, R.⁸, quien señala que, estas patologías producen un nivel muy severo de discapacidad crónica y por lo tanto mayor necesidad de apoyo para el desarrollo de sus actividades. Asimismo, Carbajal-Rodríguez L.¹³, menciona que estas enfermedades afectan también el ámbito familiar, ya que la gran mayoría no pueden valerse por sí mismos, dependiendo de sus redes de apoyo, como padres, hermanos, tíos, abuelos, e incluso amigos, para el desarrollo de actividades cotidianas.

El mayor porcentaje de los pacientes se atienden en los Establecimientos de Salud de EsSalud, el 18.7% en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, el 15.3%, en el Hospital Edgardo Rebagliati Martins; también en Establecimientos de Salud del Ministerio de Salud, principalmente en el Instituto Nacional de Salud del Niño – Breña (7.3%). Lo cual coincide con otro dato demostrado con este estudio, que señala que el 46.0% de los pacientes encuestados, está afiliado a EsSalud, el 42.7% al Seguro Integral de Salud - SIS y el 10.0% cuenta con seguro privado. Este dato es importante, pues como sabemos estas enfermedades impactan en la calidad de vida de las personas que las padecen y teniendo identificados los Establecimientos de Salud y los subsectores a los que pertenecen, se podrán asignar los recursos suficientes para que puedan brindarles tratamiento integral; lo cual representa el reto de enriquecer y preocuparse también por la atención digna al final de

la vida; lo cual coincide con lo señalado por Espinoza-Suárez Nataly R.; Jimmy Palacios-García; María del Rocío Morante-Osores.¹⁰

En cuanto a las enfermedades que padecen las personas que participaron en la investigación, se observa que el 36.7% de los pacientes padece del Síndrome de West, el 22.7%, Hemofilia y el 8.0%, Miastenia Gravis. Todas las enfermedades presentadas, coinciden con las establecidas en el Documento Técnico: Listado de enfermedades raras y Huérfanas, aprobado en el país, mediante la Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA,²⁹ en la cual se consideran 546 enfermedades. Sin embargo, Valladares-Garrido, M. et. al.⁹, en su estudio realizado en un hospital del norte peruano, encontró que la Deficiencia del factor VIII, fue la enfermedad que generó mayor gasto en el año 2017.

El 82.7% de los pacientes con enfermedades raras no están participando ni ha participado en el pasado, en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica, el 17.3% ha manifestado que sí están participando en estudios de ese tipo; lo cual coincide con lo hallado por Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, Milla-Neyra K, Silva-Paredes G, Vishnevetsky A, Cornejo-Olivas M.¹¹, que, señaló que en nuestro país, tenemos limitaciones para el desarrollo de investigación y estudios clínicos.¹¹

El diagnóstico temprano y su respectivo tratamiento oportuno, respondiendo a las necesidades de salud de las personas, en el marco de sus derechos como ciudadano, es de vital importancia para evitar complicaciones, mayor grado de discapacidad o la muerte de las personas que padecen enfermedades raras⁸. En esta investigación encontramos que el mayor porcentaje (49.3%) de los pacientes con enfermedades raras, demoraron más de un año en ser diagnosticados. Dato que coincide con lo señalado por Carbajal-Rodríguez L.¹³ y Cortés F.⁷, quienes manifiestan en sus investigaciones que, en su mayoría, los pacientes son mal estudiados y el tiempo para llegar al diagnóstico definitivo, suele tardar años, lo cual retrasa su tratamiento (cuando se presentan alternativas), aumenta el grado de lesión,

las comorbilidades y los diferentes tipos de discapacidades que pueden presentar¹³

Durante la época de pandemia por COVID 19, el 56.0% de los pacientes con enfermedades raras encuestados, manifiestan que han continuado el tratamiento de su enfermedad; sin embargo, el 44.0%, señalan que no han podido acceder para continuar sus tratamientos. De los que han estado sin tratamiento durante los meses de pandemia, el 63,6% ha estado sin acceso a sus tratamientos, por más de 6 meses, el 18,2% pacientes manifestaron que estuvieron sin tratamiento de 1 a 3 meses y el mismo porcentaje, entre 4 a 6 meses.

Del total de 66 personas que no continuaron su tratamiento durante los meses de pandemia por COVID 19, el 93.9% de ellos, han manifestado síntomas y signos de reagudización o descompensación de su enfermedad, el 6.0% pacientes no manifestaron molestias ni signos de reagudización o descompensación, durante estos meses.

Durante los meses de Pandemia por COVID 19, el 72.7% de los pacientes con enfermedades raras refiere haber necesitado de algún examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad, de ellos el 75.2% no pudo obtener atención de salud y tener oportunidad de hacerse el examen o procedimiento, sólo el 24.8% ha podido acceder a la atención de salud; asimismo, el 22.0% (33 pacientes) manifestaron que experimentaron síntomas relacionados a COVID 19; de ellos, el 54.5% no pudo obtener atención de salud ni tuvieron la oportunidad de hacerse la prueba de COVID-19; el 45,5%, de este grupo, manifestó que sí obtuvo atención de salud.

Estos datos que muestran los problemas de acceso a los servicios de salud en nuestro país, durante los meses de pandemia, coincide por lo presentado por la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER), que el 70% de las familias españolas han visto canceladas por completo sus terapias de rehabilitación, ya que la atención médica se centró sólo en COVID-19³¹. De la

misma forma, Leoni et al. y Lazzerini et al., menciona que, en Italia, las familias de niños afectados por enfermedades raras han estado aisladas geográficamente/físicamente, lejos de sus centros de tratamiento y los médicos en ocasiones no podían cumplir con el cuidado de estos pacientes, por estar enfocados en el cuidado de pacientes COVID 19.³²

En ese sentido, es evidente que la Pandemia por COVID 19 ha generado un impacto negativo en el acceso a los servicios de salud de las personas que padecen enfermedades raras, observamos, que, en cuanto al nivel de satisfacción con el desempeño del Estado, para garantizar la continuidad de la atención en los meses de pandemia, el 84.7% de los pacientes, no están satisfechos con el desempeño del estado. A pesar de contar con la Ley N°29698, en donde se declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas¹

En esta difícil época de Pandemia, el Estado ha priorizado la atención a los pacientes con COVID 19, desatendiendo a los pacientes con enfermedades crónicas, como los pacientes con enfermedades raras; acentuado las demandas de las asociaciones de pacientes y sus familiares³³ esta situación nos debe hacer reflexionar en cuanto los modelos de gestión que existen en nuestro país; coincidiendo con lo encontrado por Esteban, M., & Rosselli, D.⁴, quien define nueve componentes de gestión importantes y primordiales en la generación, producción e implementación de los diferentes planes, políticas o estrategias para los pacientes con estas enfermedades.⁴

CAPITULO V: CONCLUSIONES Y RECOMENDACIONES

5.1. CONCLUSIONES

- El perfil sociodemográfico, muestra que la mayor población afectada es de sexo masculino (52.0%), predomina en los menores de 6 años (36.7%) y mayores de 35 años (22.0%), al ser en su mayoría, niños los que padecen la enfermedad rara, el mayor porcentaje de quienes responden la encuesta (54.7%), son sus padres o sus cuidadores; sólo el 38% de quienes respondieron son los mismos pacientes.
- El mayor porcentaje de los pacientes se atienden en los Establecimientos de Salud de EsSalud, el 18.7% en el Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen, el 15.3%, en el Hospital Edgardo Rebagliati Martins; también en Establecimientos de Salud del Ministerio de Salud, principalmente en el Instituto Nacional de Salud del Niño – Breña (7.3%).
- Las Enfermedades que se presentaron en mayor porcentaje fueron Síndrome de West (36.7%), Hemofilia (22.7%) y Miastenia Gravis (8.0%).
- El mayor porcentaje (49.3%) de los pacientes con enfermedades raras, demoraron más de un año en ser diagnosticados y de seis meses a un año (24.0%).
- Durante la época de pandemia por COVID 19, el 56.0% de los pacientes con enfermedades raras, manifiestan que han continuado el tratamiento de su enfermedad; sin embargo, el 44.0%, señalan que no han podido acceder para continuar sus tratamientos. De los que han estado sin tratamiento durante los meses de pandemia, el 63,6% ha estado sin acceso a sus tratamientos, por más de 6 meses, el 18,2% pacientes manifestaron que estuvieron sin tratamiento de 1 a 3 meses y el mismo porcentaje, entre 4 a 6 meses.
- Del total de 66 personas que no continuaron su tratamiento durante los meses de pandemia por COVID 19, el 93.9% de ellos, han manifestado síntomas y signos de reagudización o descompensación de su

enfermedad, el 6.0% pacientes no manifestaron molestias ni signos de reagudización o descompensación, durante estos meses.

- El 72.7% de los pacientes con enfermedades raras requirieron algún examen de laboratorio o procedimiento relacionado a su enfermedad rara, asimismo, el 22.0% manifestó que experimentaron síntomas relacionados a COVID 19; de ellos, el 54.5% no pudo obtener atención de salud ni tuvieron la oportunidad de hacerse la prueba de COVID-19; el 45,5%, de este grupo, manifestó que sí obtuvo atención de salud.
- El 84.7% no están satisfechos con el desempeño del estado, respecto a la continuidad de la atención de las personas con enfermedades raras; lo que es preocupante debido al riesgo que esto tiene en la calidad de vida de los pacientes.
- En ese sentido y con la información analizada, podemos concluir que la pandemia por COVID-19, impactó en el acceso a los servicios de salud, de las personas que padecen enfermedades raras.
- La emergencia sanitaria debido a la pandemia de COVID 19, ha generado un caos en los sistemas de salud, los cuales se han tenido que reorganizar las prioridades quedando muchos procesos postergados como la atención de los pacientes con enfermedades raras.
- La emergencia sanitaria debido a la pandemia de COVID-19 ha demostrado que existen muchas brechas que se deben trabajar ya que estas generan inequidad en todos los aspectos ya sean internos y externos y que impactan de forma directa e indirecta en los pacientes.

5.2. RECOMENDACIONES

- Fortalecer el sistema de salud dotando de los recursos necesarios, una adecuada infraestructura y el equipamiento que permita brindar servicios de calidad optimizando los tiempos y espacios.
- Implementar con el uso de la tecnología existente mecanismos de acompañamiento para los pacientes con enfermedades raras y que

estos no se sientan postergados ni mucho menos, piensen que el estado los ha abandonado.

- Impulsar el desarrollo de investigaciones, con la finalidad de ampliar el conocimiento y mirar otras realidades que nos permitan mejorar el acceso a diagnóstico oportuno y mejores tratamientos para nuestros pacientes con enfermedades raras.

REFERENCIAS BIBLIOGRAFICAS

1. Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas. Ley 29698 del 4 de junio. (4 de junio de 2011). Fecha de Acceso: 18 agosto 2020. Disponible en: https://www.minsa.gob.pe/erh/documentos/Ley_29698.pdf.
2. Protocolo de Vigilancia en Salud Pública. Huérfanas-Raras. Código 342. Ministerio de Salud. Instituto Nacional de Salud. Colombia. Versión 02. 29-12-2017.
3. Pareja, M. L. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. Revista CES Derecho. (8) 2, julio – diciembre de 2017, 231-241.
4. Carbajal-Rodríguez L. Enfermedades raras. Revista Mexicana de Pediatría. 2015; 82(6):207-210.
5. Cortés F. Las Enfermedades Raras. Rev. Med. Clin. Condes - 2015; 26(4) 425-431.
6. Quirland Lazo, C., Castañeda Cardona, C., Chirveches Calvache, M., Aroca, A., Otálora Esteban, M., & Rosselli, D. (2018). Modelos de atención en salud en enfermedades raras: revisión sistemática de la literatura. Gerencia y Políticas de Salud, 17(34). Fecha de Acceso: 18 agosto 2020. Disponible en: <https://doi.org/10.11144/Javeriana.rgps17-34.mase>.
7. Geroy-Moya E, Quiñones-Hernández M, García-Suárez M, Sosa-Águila L, Ocaña-Gil M. Niños y adolescentes con enfermedades raras atendidos en consulta provincial de nutrición. Revista Finlay [revista en Internet]. 2019. Fecha de Acceso: 18 de agosto 2020. Disponible en: <http://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/682>.
8. Lizaraso Caparó F., Fujita, R. Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas que raras. Horiz Med 2018; 18(1): 4-5

9. Valladares-Garrido, M. et. Al. Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad. *Revista Científica Salud Uninorte*, Vol 33, No 1 (2017).
10. Espinoza-Suárez Nataly R.; Jimmy Palacios-García; María del Rocío Morante-Osores. Cuidados paliativos en la Enfermedad de Huntington: perspectivas desde la atención primaria de salud. *Rev Neuropsiquiatr* 79 (4), 2016
11. Mazzetti P, Inca-Martínez M, Tirado-Hurtado I, Milla-Neyra K, Silva-Paredes G, Vishnevetsky A, Cornejo-Olivas M. Neurogenética en el Perú, ejemplo de investigación traslacional. *Rev Peru Med Exp Salud Publica*. 2015;32(4):787-93.
12. Cornejo-Olivas MR, Inca-Martinez MA, Espinoza-Huertas K, et al. Clinical and Molecular Features of Late Onset Huntington Disease in a Peruvian Cohort. *J Huntingtons Dis*. 2015;4(1):99-105.
13. Carbajal Rodríguez, L.; Navarrete Martínez, J. Enfermedades raras. *Acta Pediátrica de México*, v. 36, n. 5, p. 369-373, oct. 2015. ISSN 2395-8235. Disponible en: <https://ojs.actapediatrica.org.mx/index.php/APM/article/view/1057/862>; Fecha de acceso: 13 setiembre 2020
14. Pareja, M. L. Situación actual de las enfermedades huérfanas en Colombia 2017. *Revista CES Derecho*. (8) 2, julio – diciembre de 2017, 231-241.
15. Cortés F. Las Enfermedades Raras. *REV. MED. CLIN. CONDES* - 2015; 26(4) 425-431.
16. Almela JS, Sanchís IR, Urrutia JMA. Las enfermedades raras en el foco de la prensa española. Un estudio de los últimos cinco años. *Comunicación y salud*. 2017;1(1):509-21.
17. Disease Act 2002. An Act to amend the Public Health Service Act to establish an Office of Rare Diseases at the National Institutes of Health, and for other purposes. November 6, 2002.

18. Orphan Drug Act 1983. An Act to amend the Federal Food, Drug, and Cosmetic Act to facilitate the development of drugs for rare diseases and conditions, and for other purposes. January 4, 1983.
19. Song P, Gao J, Inagaki Y, Kokudo N, Tang W. Intractable and rare diseases research in Asia. *Biosci Trends*. 2012 Apr;6(2):48-51.
20. European Commission Health & Consumer Protection Directorate-General Directorate C – Public Health and Risk Assessment C2 - Health information. Useful Information on rare diseases from an EU perspective. 2004
21. Reglamento de la Ley 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 del 21 de febrero. (21 febrero 2009). Fecha de Acceso: 18 agosto 2020. Disponible en: https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/297304/Decreto_Supremo_N%C2%BA_004-2019-SA.PDF.
22. González-Lamuño, D. Una visión general sobre las enfermedades raras. *Pediatr Integral* 2014; XVIII (8): 550-563.
23. Enfermedades raras. *Acta Pediatr Mex* 2015;36:369-373. Fecha de acceso: 09 setiembre 2020. Disponible en: <https://www.actapediatrica.org.mx/>.
24. Resolución Ministerial N° 558-2019/MINSA, se aprobó la Norma Técnica de Salud para el Tamizaje Neonatal de Hipotiroidismo Congénito, Hiperplasia Suprarrenal Congénita, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Hipoacusia Congénita y Catarata Congénita. (19 de junio 2019). Fecha de Acceso: 18 agosto 2020. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/280743-558-2019-minsa>
25. González-Ramos J, Aguilar-Lezcano L. Las enfermedades raras: una mirada desde la pediatría. *Revista Finlay* [revista en Internet]. 2019

- [citado 2019 May 15]; 9(1):[aprox. 2 p.]. Disponible en: <http://www.revfinlay.sld.cu/index.php/finlay/article/view/652>
26. Resolución Ministerial N° 399-2014/MINSA, se aprobó Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas. (30 de mayo 2014). Fecha de Acceso: 26 setiembre 2020. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/198310-399-2014-minsa>
 27. Resolución Ministerial N° 473-2019/MINSA, se aprobó el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas. (29 de mayo 2019). Fecha de Acceso: 26 setiembre 2020. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/277845-473-2019-minsa>
 28. Resolución Ministerial N° 230-2020/MINSA, se aprobó el Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras y Huérfanas. (25 de abril 2020). Fecha de Acceso: 26 setiembre 2020. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/541093-230-2020-minsa>
 29. Resolución Ministerial N° 190-2020/MINSA, se conformó la Red Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias (RENETSA). (13 de abril 2020). Fecha de Acceso: 26 setiembre 2020. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/473552-190-2020-minsa>
 30. Alerta Epidemiológica AE 015-2020. Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades. Ministerio de Salud del Perú. 08 abril 2020. Fecha de acceso: 09 setiembre 2020. Disponible en: <https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/582356/AE015.pdf>.
 31. Leoni C, Giorgio V, Onesimo R. The Dark Side of COVID-19: the need of integrated medicine for children with special care needs. Am J Med Genet A. 2020 Jun 24. doi: 10.1002/ajmg.a.61722.
 32. Rodriguez, Y. Tesis: Aplicación de la Ley 1392 del 2010 en pacientes que padecen las enfermedades huérfanas: Piel de cristal y Moyamoya

- en la ciudad de Ocaña. Universidad Francisco de Paula Santander Ocaña. 2012. Fecha de acceso: 27 setiembre 2020. Disponible en: repositorio.ufpso.edu.co:8080/dspaceufpso/handle/123456789/1265
33. Alerta Epidemiológica AE 003-2020. Centro Nacional de Epidemiología, Prevención y Control de Enfermedades. Ministerio de Salud del Perú. 30 enero 2020 Fecha de acceso: 09 setiembre 2020. Disponible en: https://www.dge.gob.pe/portal/index.php?option=com_content&view=article&id=678
 34. Orientaciones para comunicar sobre la enfermedad por el coronavirus 2019. Guía para Líderes. OPS – OMS. Washington, DC. febrero 2020.
 35. Ley que establece los Derechos de las personas usuarias de los servicios de salud. Ley N° 29414 del 2 de octubre. (2 de octubre 2009). Fecha de Acceso: 18 setiembre 2020. Disponible en: <http://www.leyes.congreso.gob.pe/Documentos/Leyes/29414.pdf>.
 36. Ley de Protección de Datos Personales. Ley N° 29733 del 3 de julio. (3 de julio 2011). Fecha de Acceso: 18 setiembre 2020. Disponible en: <http://www.leyes.congreso.gob.pe/Documentos/Leyes/29733.pdf>.

ANEXOS

ANEXO N° 01: MATRIZ DE OPERACIONALIZACIÓN DE VARIABLES

ALUMNO: VARA GRAÑA CARLOS GIUSSEPPE

ASESOR: DR. VALLENAS PEDEMONTE FRANCISCO

LOCAL: CHORRILLOS

TEMA: IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021

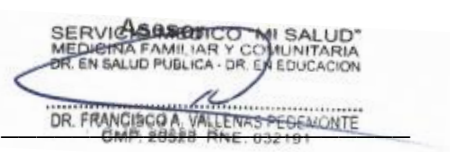
| VARIABLES DE ESTUDIO | | | |
|--|--------------|--------------------------|--------------------|
| Edad de la persona que padece enfermedades raras | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| < 5 años | 8 | Cuantitativo - Ordinal | Encuesta |
| 6 – 10 años | | | |
| 11 – 15 años | | | |
| 16 – 20 años | | | |
| 21 – 25 años | | | |
| 26 – 30 años | | | |
| 31- 35 años | | | |
| >35 años | | | |
| Sexo de la persona que padece enfermedades raras | | | |

| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
|--------------------|--------------|--------------------------|--------------------|
| Masculino | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| Femenino | | | |

| Participación en proyecto de investigación clínica | | | |
|---|--------------|--------------------------|--------------------|
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| Tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad, hasta diagnóstico actual. | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Menos de un mes | 4 | Cuantitativo - Nominal | Encuesta |
| De un mes a seis meses | | | |
| Seis meses a un año | | | |
| Más de un año | | | |
| Continuidad de Tratamiento durante la Pandemia | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 3 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| No corresponde | | | |

| Signos o síntomas de la enfermedad rara, durante la pandemia | | | |
|---|--------------|--------------------------|--------------------|
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| VARIABLE DEPENDIENTE: Necesidad de examen de laboratorio o procedimiento durante la pandemia | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| Durante la pandemia, pudo obtener atención de salud | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| Síntomas de COVID-19 | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |
| Prueba de COVID-19 | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |

| Impacto de la Pandemia COVID-19 en la vida y salud de las personas que padecen una enfermedad rara | | | |
|--|-------|-----------------------|-------------|
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Ninguno | 5 | Cualitativo - ordinal | Encuesta |
| Bajo | | | |
| Medio | | | |
| Moderado | | | |
| Alto | | | |
| Satisfacción con el desempeño del Estado durante la Pandemia | | | |
| INDICADORES | ITEMS | NIVEL DE MEDICIÓN | INSTRUMENTO |
| Si | 2 | Cualitativo - Nominal | Encuesta |
| No | | | |



 SERVICIO "MI SALUD"

 MEDICINA FAMILIAR Y COMUNITARIA

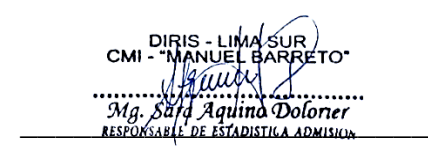
 DR. EN SALUD PÚBLICA - DR. EN EDUCACIÓN

 DR. FRANCISCO A. VALLENAS PEDEMONTE

 C.M.P. 28528 - R.N.E. 632191

DR. VALLENAS PEDEMONTE FRANCISCO

ASESOR



 DIRIS - LIMA SUR

 CMI - "MANUEL BARRETO"

 Mg. Sara Aquino Dolorier

 RESPONSABLE DE ESTADÍSTICA ADMISIÓN

LIC. AQUINO DOLORIER SARA

ESTADÍSTICO

ANEXO N° 02. CONSENTIMIENTO INFORMADO

Estimado participante:

La actual encuesta busca describir el impacto de la pandemia por COVID-19, en las personas que padecen enfermedades raras, en el Perú, durante el año 2021.

Su participación es totalmente voluntaria y ayudará a incrementar los conocimientos sobre el impacto que ha causado en su salud y calidad de vida, la pandemia por COVID 19 que estamos viviendo en nuestro país desde el mes de marzo a la fecha, por ello es muy importante Ud. Complete toda la información requerida, con honestidad.

Con su participación entendemos que brinda su consentimiento para participar en la investigación.

Le pedimos que participe en esta encuesta virtual, para conocer cómo la pandemia de la enfermedad por coronavirus (COVID-19) afecta a las personas que viven con enfermedades raras y a sus familias.

Esta encuesta virtual ayudará a comprender mejor cómo la pandemia por COVID-19 está afectando la vida de las personas con enfermedades raras que NO han estado enfermas con COVID-19, ya que puede haber causado estrés, ansiedad y dificultado el acceso a la atención, especialmente en áreas donde el COVID-19 es más común, también nos ayudará a obtener información acerca del acceso a sus tratamientos, con la finalidad de gestionar que el Estado pueda mejorar los procesos de atención integral de salud a los pacientes.

Esta investigación, también generará información útil para las personas que padecen una enfermedad rara. Responder a esta encuesta es completamente voluntario, si elige participar en este estudio, no recibirá pago ni ningún beneficio directo, tampoco tiene un costo. Los datos que proporciona son anónimos y confidenciales.

Al participar en la presente investigación, no se está renunciando a ninguno de los derechos. Si se presenta alguna duda sobre tus derechos como participante en la investigación, puedes contactarte con el Comité Institucional de Ética de la UPSJB que se encarga de la protección de las personas en los estudios de investigación. Allí puedes contactar con el Dr. Juan Antonio Flores Tumba, presidente del Comité Institucional de Ética de la Universidad Privada San Juan Bautista al teléfono (01) 2142500 anexo 146, o acudir a la siguiente dirección: Vicerrectorado de Investigación, Campus UPSJB, Av. Juan Antonio Lavalle S/N (Ex hacienda Villa), Chorrillos, Lima.

Su participación en la presente investigación es voluntaria, pudiendo así no aceptar o retirarse del estudio si usted considera por alguna razón no desear participar en la misma, asimismo su participación podría ser determinada por el investigador en cuanto considere que por alguna razón su información no sea pertinente.

En lo que respecta al consentimiento informado, afirmo que lo he leído, he realizado algunas preguntas que se me han contestado, por lo que presto libre y voluntariamente estar conforme para participar, entendiendo así, que puedo retirarme si lo deseo sin dar explicaciones.

¿Acepta participar LIBREMENTE en esta evaluación?

- Acepto participar en la evaluación
- No acepto participar en la evaluación

Contacto del investigador principal: Carlos Giuseppe Vara Graña

Celular: 987240883; Correo: carlos.vara@upsjb.edu.pe

ANEXO N° 03: INSTRUMENTO



UNIVERSIDAD PRIVADA SAN JUAN BAUTISTA

FACULTAD DE CIENCIAS DE LA SALUD

ESCUELA PROFESIONAL DE MEDICINA HUMANA

IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021

INSTRUCCIONES

1. Tenga en cuenta que todas las preguntas están dirigidas a la persona que padece una enfermedad rara, si usted es el padre o cuidador, responda las preguntas como respondería la persona que la padece.
2. Seleccione sólo una de las opciones.

DATOS PERSONALES

Código de Identificación: 001

Edad del paciente: _____

Sexo de la persona con enfermedad rara:

() Femenino

() Masculino

1. Es usted:

| | |
|--|--|
| Una persona que padece una enfermedad rara | |
| El padre/ cuidador de un niño menor de 18 años que tiene una enfermedad rara | |
| El padre/ cuidador de una persona que tiene una enfermedad rara, que necesita ayuda para completar la encuesta | |

2. Establecimiento de salud donde se atiende:

| | |
|---|--|
| Instituto Nacional de Salud del Niño - Breña | |
| Instituto Nacional de Salud del Niño - San Borja | |
| Instituto Nacional de Ciencias Neurológicas | |
| Instituto Nacional Materno Perinatal | |
| Hospital Nacional Docente Madre Niño -San Bartolomé | |
| Hospital Nacional Cayetano Heredia | |
| Hospital Nacional Arzobispo Loayza | |
| Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen | |
| Hospital Edgardo Rebagliati Martins | |
| Otro: | |

3. Asegurado o afiliado, a:

| | |
|-----------------------------------|--|
| MINSA (Institutos y Hospitales) | |
| EsSalud | |
| Sanidad de las Fuerzas Armadas | |
| Sanidad de las Fuerzas Policiales | |
| Privados: Clínicas | |

4. Enfermedad rara que padece:

| | |
|--------------------------------|--|
| Hipertensión Pulmonar | |
| Osteogénesis Imperfecta | |
| Distrofia Muscular de Duchenne | |
| Esclerosis Múltiple | |
| Hipertermia maligna | |
| Miastenia | |
| Mucopolisacaridosis | |
| Raquitismo | |
| Inmunodeficiencias | |

| | |
|------------|--|
| Hemofilias | |
| Otra: | |

5. ¿Está participando en un proyecto de investigación clínica que estudia su enfermedad específica o lo ha hecho en el pasado?

- a) Si
- b) No

6. ¿Cuánto tiempo transcurrió desde la aparición de los primeros síntomas de su enfermedad, hasta la obtención del diagnóstico actual?

- c) Menos de un mes
- d) De un mes a seis meses
- e) Seis meses a un año
- f) Más de un año

7. En estos meses de pandemia, ¿Ha continuado el tratamiento de su enfermedad rara?

- a) Si
- b) No

8. Si respondió que NO a la pregunta anterior, ¿Cuánto tiempo estuvo sin tratamiento? _____

9. Durante el tiempo que estuvo sin tratamiento, ¿Se manifestaron síntomas o signos de reagudización o descompensación de su enfermedad rara?

- a) Si
- b) No

10. En estos meses de pandemia, ¿Ha requerido de algún examen de laboratorio o procedimiento, relacionado a su enfermedad rara?

- c) Si
- d) No

11 Si respondió **SI** a la pregunta anterior; ¿Ha podido obtener atención de salud, tuvo oportunidad de hacerse el examen o procedimiento?

- a) Si
- b) No

12 ¿Ud. experimentó síntomas de COVID-19?

- a) Si
- b) No

13 Si respondió SI a la pregunta anterior; ¿Ha podido obtener atención de salud o tuvo oportunidad de hacerse la prueba de COVID-19?

- a) Si
- b) No

14 ¿Está satisfecho con el desempeño del Estado, para la continuidad de la atención de las personas con enfermedades raras a lo largo de los últimos meses, durante la pandemia?

- a) Si
- b) No

ANEXO N° 04: MATRIZ DE CONSISTENCIA

ALUMNO: VARA GRAÑA CARLOS GIUSSEPPE

ASESOR: DR. VALLENAS PEDEMONTE FRANCISCO

LOCAL: CHORRILLOS

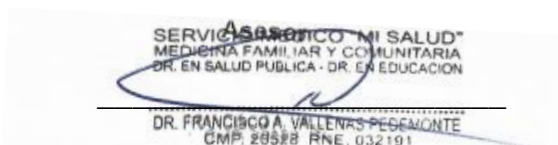
TEMA: IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021

| PROBLEMAS | OBJETIVOS | HIPOTESIS | VARIABLES E INDICADORES |
|--|---|---|--|
| <p>Problema General: PG: ¿Cuál es el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras del Perú durante el año 2021?</p> <p>Problemas Específicos: PE1: ¿Cuáles son las necesidades sanitarias de las personas que padecen enfermedades raras tras la</p> | <p>Objetivo General Describir el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras en el Perú durante el año 2021.</p> <p>Objetivos Específicos OE1: Identificar las necesidades sanitarias de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021.</p> | <p>Hipótesis General HG: No se determinará hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.</p> <p>Hipótesis Específicas: HI1: No se determinará hipótesis dada la naturaleza descriptiva de</p> | <p>Variable: Impacto de la pandemia debido a COVID-19</p> <p>Indicadores:</p> <ul style="list-style-type: none"> • Necesidades sanitarias • Necesidades sociales |

| | | | |
|---|--|---|--|
| <p>pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021?</p> <p>PE2: ¿Cuáles son las necesidades sociales de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021?</p> <p>PE3: ¿Cuál es la frecuencia de enfermedades raras en el Perú durante el año 2021?</p> | <p>OE2: Identificar las necesidades sociales de las personas que padecen enfermedades raras tras la pandemia debido a COVID-19 en el Perú durante el año 2021.</p> <p>OE3: Estimar la frecuencia de enfermedades raras en el Perú durante el año 2021.</p> | <p>las variables incluidas en el estudio.</p> <p>HI2: No se determinará hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.</p> <p>HI3: No se determinará hipótesis dada la naturaleza descriptiva de las variables incluidas en el estudio.</p> | |
|---|--|---|--|

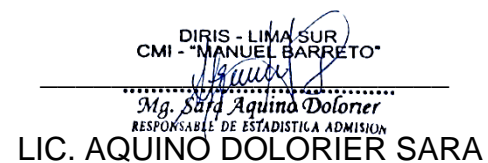
| DISEÑO METODOLÓGICO | POBLACIÓN Y MUESTRA | TÉCNICAS E INSTRUMENTOS |
|---|---|---|
| <ul style="list-style-type: none"> • Nivel: Descriptivo • Tipo de Investigación: Observacional, prospectivo y de corte transversal. | <ul style="list-style-type: none"> • Población: constituida por las personas que padecen enfermedades raras pertenecientes a la FEPER durante el primer trimestre del año 2021. • N= 464 • Criterios de Inclusión: Personas que padecen enfermedades raras pertenecientes a la FEPER. Participantes mayores de edad (mayor de 18 años). Padre o cuidador de pacientes con | <ul style="list-style-type: none"> • Técnica: Encuesta virtual • Instrumento: Cuestionario creado en Formulario Google. |

| | | |
|--|--|--|
| | <p>enfermedades raras. Personas que padecen enfermedades raras que acepten participar en el estudio</p> <ul style="list-style-type: none"> • Criterios de Exclusión: Personas con enfermedades raras que no deseen participar en el estudio y no firmen el consentimiento informado. Personas con enfermedades raras que no puedan acceder al llenado de la encuesta virtual • Muestra: 150 (población objetivo) • Muestreo: No probabilístico | |
|--|--|--|


 SERVICIO "MI SALUD"
 MEDICINA FAMILIAR Y COMUNITARIA
 DR. EN SALUD PUBLICA - DR. EN EDUCACION
 DR. FRANCISCO A. VALLENAS PEDEMONTTE
 C.M.P. 28528 R.N.E. 032191

DR. VALLENAS PEDEMONTTE FRANCISCO

ASESOR


 DIRIS - LIMA SUR
 CMI - "MANUEL BARRETO"
 Mg. Sara Aquino Dolonier
 RESPONSABLE DE ESTADISTICA ADMISION

LIC. AQUINO DOLORIER SARA

ESTADÍSTICO

ANEXO N° 05 FORMATOS JUICIO DE EXPERTOS

ANEXO N° 05 FORMATOS JUICIO DE EXPERTOS

INFORME OPINIÓN DE EXPERTO

1. **DATOS GENERALES:** IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021

ASPECTOS DE VALIDACIÓN:

APELLIDOS Y NOMBRES DEL EXPERTO: Manassero Morales Gioconda Carmen Elena

CARGO E INSTITUCIÓN DONDE LABORA: Jefe del Servicio de Genética del Instituto Nacional de Salud del niño – San Borja, Médico Genetista

TIPO DE EXPERTO: METODÓLOGO: ESPECIALISTA: ESTADÍSTICO:

2. **NOMBRE DEL INSTRUMENTO:**

Encuesta para la investigación: **IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021**

AUTOR DEL INSTRUMENTO: VARA GRAÑA CARLOS GIUSSEPPE

| INDICADORES | CRITERIOS | DEFICIENTE 0-20 % | REGULAR 21-40% | BUENO 41 – 60% | MUY BUENO 61- 80% | EXCELENTE 81 – 100% |
|-----------------|---|----------------------|-------------------|----------------------|-------------------------|------------------------|
| CLARIDAD | Está formulado con un lenguaje claro | | | | | 90 |
| OBJETIVIDAD | No presente sesgo, ni induce respuestas | | | | | 90 |
| ACTUALIDAD | Está de acuerdo a lo que se exige como parte de la implementación de la atención integral de Enfermedades Raras. | | | | | 90 |
| ORGANIZACIÓN | Existe una organización lógica y coherente de los ítems. | | | | | 90 |
| SUFICIENCIA | Comprende aspectos en calidad y cantidad | | | | | 90 |
| INTENCIONALIDAD | Adecuado para establecer la relación entre las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras y la pandemia por COVID-19 | | | | | 90 |
| CONSISTENCIA | Basados en aspecto teóricos y científicos | | | | | 90 |
| COHERENCIA | Entre los índices e indicadores | | | | | 90 |
| METODOLOGÍA | La estrategia responde al propósito de la investigación: Determinar el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras, en el Perú, durante el año 2021. | | | | | 90 |

3. **OPINIÓN DE APLICABILIDAD - Comentario del Juez Experto:**
Excelente instrumento.

4. **PROMEDIO DE LA VALORACIÓN:**

90%

.....
Dra. GIOCONDA MANASSERO MORALES

Médico Especialista en Genética
CMP 19757 RNE 23169

Firma del Experto
N° DNI 06630682
Teléfono: 998783777

INFORME OPINIÓN DE EXPERTO

- I. **DATOS GENERALES:** Impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras del Perú durante el año 2021.
- II. **ASPECTOS DE VALIDACIÓN:**

APELLIDOS Y NOMBRES DEL EXPERTO: Aquino Dolorier, Sara

CARGO E INSTITUCIÓN DONDE LABORA: Docente UPSJB

TIPO DE EXPERTO: METODÓLOGO ESPECIALISTA ESTADÍSTICO

NOMBRE DEL INSTRUMENTO:

Encuesta para la investigación: Impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras del Perú durante el año 2021.

AUTOR DEL INSTRUMENTO: VARA GRANA CARLOS GIUSSEPPE

| INDICADORES | CRITERIOS | DEFICIENTE 0-20 % | REGULAR 21-40% | BUENO 41 – 60% | MUY BUENO 61- 80% | EXCELENTE 81 – 100% |
|-----------------|---|----------------------|-------------------|-------------------|----------------------|------------------------|
| CLARIDAD | Está formulado con un lenguaje claro | | | | | 90 |
| OBJETIVIDAD | No presente sesgo, ni induce respuestas | | | | | 90 |
| ACTUALIDAD | Está de acuerdo a lo que se exige como parte de la implementación de la atención integral de Enfermedades Raras. | | | | | 90 |
| ORGANIZACIÓN | Existe una organización lógica y coherente de los ítems. | | | | | 90 |
| SUFICIENCIA | Comprende aspectos en calidad y cantidad | | | | | 90 |
| INTENCIONALIDAD | Adecuado para establecer la relación entre las necesidades de las personas que padecen enfermedades raras y la pandemia por COVID-19 | | | | | 90 |
| CONSISTENCIA | Basados en aspecto teóricos y científicos | | | | | 90 |
| COHERENCIA | Entre los índices e indicadores | | | | | 90 |
| METODOLOGÍA | La estrategia responde al propósito de la investigación: Determinar el impacto de la pandemia por COVID-19 en las personas que padecen enfermedades raras, en el Perú, durante el año 2021. | | | | | 90 |

III. **OPINIÓN DE APLICABILIDAD - Comentario del Juez Experto:**
Excelente instrumento.

IV. **PROMEDIO DE LA VALORACIÓN:**
Lugar y Fecha:

90%

DIRIS - LIMA SUR
CMI - "MANUEL BARRETO"
.....
Mg. Sara Aquino Dolorier
RESPONSABLE DE ESTADÍSTICA ADMISIÓN

ANEXO N°6: PERMISO DE LA INSTITUCIÓN



Año de la Universalización de la Salud

Lima, Perú
Carta 0198-2021

Carlos Giuseppe
Vara Graña
Presente. -

Reciba un cordial saludo. Permítanos presentarnos. Somos la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER), Institución dedicada a trabajar porque se reconozcan y cumplan los derechos de todo paciente con una Enfermedad Rara o Huérfana en el Perú, estamos conformados por más de 250 patologías inscritas y registradas en asociaciones, grupos e individuos a nivel nacional.

Mediante la presente carta, informo que después de haber recibido la solicitud de permiso para la ejecución de la tesis titulada: **"IMPACTO DE LA PANDEMIA POR COVID-19 EN LAS PERSONAS QUE PADECEN ENFERMEDADES RARAS DEL PERÚ DURANTE EL AÑO 2021"**, a cargo del estudiante del 6to año de Medicina Humana **Vara Graña Carlos Giuseppe**, expreso mi aceptación para la ejecución de la presente tesis en la modalidad de encuestas virtuales y será un gusto poder darle las facilidades solicitadas en cuanto a la información de los pacientes.

Atentamente,

María Lourdes Rodríguez de Berckemeyer
Presidenta de la Federación Peruana de Enfermedades Raras (FEPER)
DNI: 07803167 RUC FEPER: 20603055676

Calle Arias Aragüez 678 - Dpto. B, Miraflores
Facebook: Federación Peruana de Enfermedades Raras - Perú Telf.: 967665921
enfermedadesrarasperu@gmail.com