

## **Enfermedades raras: planteando algunos de sus desafíos (Tomado de la Clase de Bioética Hoy de la Maestría en Bioética online de la FLACSO Argentina)**

<sup>1</sup>Colaboración especial de la Dra. Florencia Luna

---

<sup>1</sup>Directora del Área Ética, Derechos y Bienes Públicos de la FLACSO (Facultad Latinoamericana de Ciencias Sociales) y del Programa Bioética (FLACSO-Argentina) Presidente de la International Association of Bioethics (IAB) 2003-2005. Consultora oficial del Programa de Bioética de la Organización Panamericana de Salud (OPS) para el Steering Committee para la revisión de las Guías Éticas Internacionales para Investigación Biomédica de la CIOMS, en 1999. Doctora en Filosofía (Universidad de Buenos Aires). Master of Arts (Columbia University).  
Investigadora Independiente del CONICET (desde el año 2007 hasta la actualidad)

---

### **Introducción**

Las enfermedades raras (ER) son crónicas, progresivas y discapacitantes o mortales. Afectan a muy pocas personas, su prevalencia es muy baja: de 5 en 10.000 individuos en Europa, 7,5 en EE. UU. y 4 en Japón. Se calcula que hay alrededor de 5000 a 7000 ERs\* y afectan a un 5 o 6% de la población. Muchas de ellas son síndromes genéticos, por ejemplo, enfermedades metabólicas heredadas.

La noción de “enfermedades raras” comienza a utilizarse en EE.UU., a principios de los ‘80, con la introducción del “Orphan Drug Act”. Esta terminología no existía como tal hasta esa época y recién es a principios de los años ‘80 cuando se comienza a hablar de la categoría de ER. Dada la bajísima prevalencia de las ERs es muy difícil reconocerlas, esto genera que el diagnóstico sea muy complejo de obtener (involucran muchas consultas médicas con diagnósticos erróneos o la minimización de la situación). En ocasiones, el diagnóstico puede tardar hasta 30 años. Los pacientes y sus familias viven situaciones de muchísima angustia, desconocen lo que les sucede, no tienen con quien compartir sus problemas. Y en muchos casos, involucran una situación de mucho aislamiento y soledad.

Por ejemplo, una encuesta realizada en 17 países europeos a 12.000 pacientes muestra con la elocuencia de los números el sufrimiento y padecimiento de estos pacientes y sus familias. La encuesta señala que estos pacientes requieren 9 diferentes tratamientos médicos, 43% han sido hospitalizados en los dos años precedentes, 16% tuvo que consultar por lo menos a cinco médicos para llegar a obtener un diagnóstico. En el 25% de los casos hubo una demora de 5 a 30 años desde los síntomas iniciales y el diagnóstico definitivo. Además, 43% obtuvo un diagnóstico inicialmente equivocado, de éstos un 79% realizó tratamientos inapropiados, entre ellos un 16% cirugías innecesarias. 69% de aquellos que obtuvieron un diagnóstico tardío refieren haber padecido alguna consecuencia nefasta (desde secuelas físicas y psicológicas, hasta

tratamientos inapropiados por parte de los padres hacia sus hijos o nacimiento de otro bebé con problemas similares). Cuando se analizan estos resultados, vale la pena recordar que se trata de una encuesta que se realizó en 17 países europeos, países que cuentan con buenos servicios públicos de salud.

Sin embargo, cuando se logra identificar la enfermedad, el padecimiento no termina: estos pacientes se enfrentan a la falta de un tratamiento adecuado, a tratamientos extremadamente caros o, aún peor, a ningún tratamiento. A veces los tratamientos están en el mercado de algunos países, generando grandes obstáculos a los ciudadanos de otros países, ya que no son cubiertos ni por sus seguros de salud ni por el Estado. Además, en general no hay una adecuada infraestructura de ayuda para cuidar a estos pacientes y termina agotando a la familia o a la persona que se hace cargo.

A raíz de estas situaciones, desde el año 2000, la Unión Europea ha implementado diferentes políticas públicas para promover el desarrollo de la investigación y la puesta en el mercado de drogas huérfanas\*. Por ejemplo, en el 2009 la agencia regulatoria europea (EMA: European Medicines Agency) otorgó 570 designaciones de drogas huérfanas y 47 autorizaciones para ponerlas en el mercado. 30% de las autorizaciones en oncología, 27% en endocrinología y desórdenes metabólicos. Suiza ha estado trabajando en años recientes en una plataforma general para tratar el caso de las ERs.

### **Algunos problemas éticos**

Dado este rápido panorama general, a primera vista podemos pensar que se trata de enfermedades lejanas, que sólo conciernen a muy pocas personas y que resultan extremadamente costosas en todo sentido... ¿vale la pena ocuparse de ellas? ¿Cuáles son los problemas éticos que generan?

Veamos algunos de ellos. Como se podrá observar

estas enfermedades plantean problemas de diferente tipo desde cuestiones conceptuales hasta problemas de índole pragmático pasando, por supuesto, por análisis éticos y de distribución de recursos.

### Maetzel Johannsen 1919

Un primer problema es de índole conceptual pero tiene fuertes repercusiones prácticas: ¿cómo definir las ERs? Nótese que dependiendo de la definición que brindemos se modificarán las políticas a las que éstas estén sometidas. Una definición basada en la prevalencia no es lo habitual. El concepto de “enfermedades raras” no tenía sentido en los años ‘70, tampoco es una categoría médica. Para algunos autores se trata de un “boundary object” un objeto límite. Se trata de un objeto que contribuye a la coordinación de diferentes mundos sociales, combinando un significado borroso en su uso común y un significado específico en sus usos locales. Tales objetos son lo suficientemente plásticos para adaptarse a las necesidades locales pero también lo suficientemente robustos para mantener una identidad común a lo largo de tales usos. Así según esta autora habría que tener en cuenta las visiones de los cuatro grupos involucrados en su definición: los pacientes, los médicos, los organismos públicos

y las compañías farmacéuticas. Nótese nuevamente cuán particular es esta categoría de enfermedades a diferencia de las tradicionales.

Otro problema concierne al acceso a estos tratamientos. ¿Deben ser provistos por el Estado? Téngase en cuenta que debido a los precios exorbitantes de algunos de estos medicamentos y la cronicidad que involucran, salvo familias extremadamente ricas, el resto de ningún modo puede costearlas por sí mismas.

Si se desea tratar estos problemas desde una perspectiva ética, ¿cuáles deberían ser los argumentos más adecuados? Si se apela a análisis tradicionales se puede plantear en términos de distribución de recursos escasos. En general, esta estrategia no lleva a muy buen puerto, ya que se trata de enfermedades muy costosas para paliar y brindar cierto confort (muy pocas veces curar) y concierne sólo a unos pocos pacientes. Los cálculos de costo-beneficio y eficiencia no parecen justificar el tratamiento de este tipo de casos (si es que éstos se pueden realmente efectuar dada la baja casuística y la falta de datos objetivos al respecto). Sobre todo cuando se los compara con tratamientos básicos o preventivos como las vacunas que pueden ser de muy bajo costo para grandes poblaciones, previniendo enfermedades fatales o altamente discapacitantes (para los cuales se tienen evidencias contundentes).

---

### Referencias

1. Boy R, Schwartz IVD, Krug BC, Santanda-Silva LC, Steiner CE, Acosta A X., Ribeiro, E. M.; Galera, M. F.; Leivas, P. G. C., Braz, M. *Ethical issues related to the Access to orphan drugs in Brazil: the case of mucopolysaccharidosis type I. JME.* 2011;037150: 1-7.
2. Daniels N. *Justice and Justification. Reflective equilibrium in theory and practice*, Cambridge University Press. 1996.
3. Denis A, Megaert L, Fostier C, Cleemput I, Simoens S. *A comparative study of European rare disease and orphan drug markets. Health Policy.* 2004; 97: 173-179.
4. Eurordis. *The voice of 12.000 patients. Experiences and expectations of rare diseases patients on diagnosis and care in Europe.* 2010. Disponible en: [http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice\\_12000\\_patients/EURORDISCARE\\_FULLBOOKr.pdf](http://www.eurordis.org/IMG/pdf/voice_12000_patients/EURORDISCARE_FULLBOOKr.pdf)
5. Hawkes N, Cohen, D. *What makes an Orphan Drug? BMJ.* 2010; 341: 1076-1079.
6. Huyard C. *How did uncommon disorders become 'rare diseases'? History of a boundary object, Sociology of Health & Illness.* 2009; 31, 4: 463-477.
7. Largent E, Pearson S. *Which Orphans Will Find a Home? The Rule of Rescue in Resource Allocation for Rare Diseases. Hastings Center Report.* 2012; 42, Issue 1, pp.: 27-34.
8. Lazor R, D Amato Sizonenko, L. *Maladies rares et médicaments orphelins: un enjeu de santé publique? Bulletin des médecins suisses.* 2011; 92: 28-29; 1083-1086.
9. Luna F. *Elucidating the Concept of Vulnerability. Layers not Labels. IJFAB* 2009; 2:1.
10. Nicholl D. *Open letter to prime minister David Cameron and health secretary Andrew Lansley? BMJ.* 2010; 341:1080.
11. Star S. L., Griesemer J. *Institutional ecology, "translation" and boundary objects: amateurs and professionals in Berkeley's museum of Vertebrate Zoology, Social Studies of Science.* 1989; 19: 387- 420.