



**FACULTAD DE DERECHO Y HUMANIDADES  
ESCUELA PROFESIONAL DE DERECHO**

**TRABAJO DE INVESTIGACIÓN**

**Normativa Jurídica de Las Enfermedades  
Huérfanas en el Perú al 2024**

**PARA OPTAR EL GRADO ACADÉMICO DE BACHILLER  
EN DERECHO**

**Autora**

**Cabrera Vasquez Rocio Lisbeth**

<https://orcid.org/0009-0008-4731-2884>

**Línea de Investigación**

**Desarrollo Humano, Comunicación y Ciencias Jurídicas para  
enfrentar los desafíos globales**

**Sublínea de Investigación**

**Derecho Público y Derecho Privado**

**Pimentel – Perú**

**2024**



## DECLARACIÓN JURADA DE ORIGINALIDAD

Quien suscribe la **DECLARACIÓN JURADA**, Soy Cabrera Vasquez Rocio Lisbeth egresada del Programa de Estudios de **DERECHO** de la Universidad Señor de Sipán S.A.C, declaro bajo juramento que soy autora del trabajo titulado:

### **Normativa Jurídica de Las Enfermedades Huérfanas en el Perú al 2024**

El texto de mi trabajo de investigación responde y respeta lo indicado en el Código de Ética del Comité Institucional de Ética en Investigación de la Universidad Señor de Sipán, conforme a los principios y lineamientos detallados en dicho documento, en relación con las citas y referencias bibliográficas, respetando el derecho de propiedad intelectual, por lo cual informo que la investigación cumple con ser inédito, original y autentico,

En virtud de lo antes mencionado, firma:

Cabrera Vasquez, Rocio Lisbeth	DNI: 77278709	
--------------------------------	---------------	---

Pimentel, 24 septiembre del 2024

## **Dedicatoria**

Dedico este esfuerzo a mis padres, baluartes y sostén de mi formación, a mis hermanos, por confiar siempre en mí, por creer en mis sueños y hacerlos suyos, A mis queridos docentes, gracias por compartir su sabiduría y conocimientos, por hacer de mí una mejor persona, espero ser el profesional que refleje de ustedes.

## **Agradecimientos**

A Dios todo poderoso, Trinidad Santísima, a mis padres, familiares y amigos, a los docentes de la Universidad, a las personas que hicieron posible esta investigación y cada uno de los que apoyaron y contribuyeron en mi formación profesional, a ustedes mi eterna gratitud.

## Índice

<b>Dedicatoria</b> .....	<b>3</b>
<b>Agradecimiento</b> .....	<b>4</b>
<b>Resumen</b> .....	<b>6</b>
<b>Abstract</b> .....	<b>7</b>
<b>I. INTRODUCCIÓN</b> .....	<b>8</b>
1.1 Realidad problemática .....	9
1.2 Formulación del problema .....	12
1.3 Hipótesis.....	12
1.4 Objetivos.....	12
1.5 Teorías relacionadas al tema .....	13
<b>II. METODO DE INVESTIGACION</b> .....	<b>24</b>
<b>III. RESULTADOS</b> .....	<b>24</b>
<b>IV. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES</b> .....	<b>27</b>
<b>V. REFERENCIAS</b> .....	<b>29</b>

## **Resumen**

El presente aporte a la comunidad académica es un estudio cuyo diseño no experimental, descriptivo, cualitativo y documental, plantea como objetivo principal Determinar la eficacia en la aplicación normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú, para ese fin, se desarrolló el pertinente marco normativo y doctrinario sobre la regulación de este tipo de atención del sector de la salud denotando la ineficacia en la aplicación normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú, debido a los altos índices de pacientes no atendidos o en suma atendidos parcialmente por el sistema de salud peruano, siendo necesaria la implementación de un plan más articulado, con resultados eficientes que no solo sean políticas inmediatas sin criterio, sino que se adecue a la realidad del país, sobre todo a las poblaciones más vulnerables del sector.

**Palabras claves:** enfermedades huérfanas, salud pública, pacientes.

## **Abstract**

This contribution to the academic community is a study with a non-experimental, descriptive, qualitative and documentary design, whose main objective is to determine the effectiveness of the application of current legal regulations for the care of patients with rare diseases in Peru. To this end, the pertinent normative and doctrinal framework on the regulation of this type of care in the health sector was developed, denoting the ineffectiveness in the application of current legal regulations for the care of patients with rare diseases in Peru, due to the high rates of patients not cared for or in short partially cared for by the Peruvian health system, making it necessary to implement a more articulated plan, with efficient results that are not only immediate policies without criteria, but that are adapted to the reality of the country, especially the most vulnerable populations in the sector.

**Keywords:** orphan diseases, public health, patients.

## **I. INTRODUCCIÓN**

El Perú a lo largo del tiempo ha demostrado ser un pésimo administrador como empresa, no obstante, si ponemos la mirada en sociedades como Colombia, Argentina, Uruguay y Chile, se denotan años luz de avances y conciencia, aquellos países por la forma en que se maneja la atención a estos casos. La indolencia de las autoridades respecto a esta problemática demuestra la renuencia a invertir en investigaciones, así como las posibles soluciones a este problema humano.

Si bien, las enfermedades huérfanas (en adelante EH) no tienen una regulación específica, lo que significa que hay vacíos legales en cuanto a la atención y tratamiento de estas enfermedades. Sin embargo, hay algunas leyes y reglamentos generales que podrían ser aplicables a estas situaciones. El Código de Protección y Defensa del Consumidor obliga a los proveedores de servicios a garantizar la calidad y seguridad de los bienes y servicios que prestan, incluida la asistencia sanitaria. La C.P. reconoce el derecho a la salud y a la protección de la salud como prioridad.

Por otro lado, la Ley N° 29344, busca asegurar que todos los peruanos, incluidos los que padecen EH, tengan acceso a una atención sanitaria de calidad y seguridad económica. Sin perjuicio de ello, las demandas de atención y tratamiento de las EH no están expresamente contempladas en esta norma.

Por lo tanto, aunque Perú no cuenta actualmente con una legislación específica para las enfermedades huérfanas, puede haber leyes y reglamentos generales que podrían ser relevantes para garantizar que las personas afectadas por estas enfermedades tengan acceso a una atención sanitaria de alta calidad. Para conocer sus derechos y las alternativas disponibles para el tratamiento y manejo de su enfermedad, es crucial que las personas afectadas por enfermedades raras busquen información y asesoramiento.

El derecho a la salud de muchas personas peruanas se ve vulnerado por la problemática realidad de que no existe una ley normativa que regule el manejo y tratamiento de las EH. La calidad de vida de estos pacientes se ha visto afectada como consecuencia de la debilidad del marco normativo, que también ha generado un acceso limitado a tratamientos especializados, altos costos para los pacientes, escasa coordinación entre los establecimientos de salud, diagnósticos incorrectos o tardíos, desigualdad en el acceso a la atención, desafíos para la investigación y desarrollo de tratamientos, y aislamiento social y emocional de los afectados.

### **1.1 Realidad problemática.**

A nivel internacional autores como Moreno, explican que las EH, afectan a una persona de cada 100.000 o a una persona de cada millón; son costosas, difíciles de diagnosticar, difíciles de tratar y dificultan el acceso de la población a la atención sanitaria. El estudio se vio obligado a utilizar una metodología cualitativa basada en el sentido inductivo, lo que dio lugar a una evaluación global del problema y expuso una serie de retos a los que se enfrentan los pacientes que sufren retrasos a la hora de recibir atención médica debido a las trabas burocráticas (Moreno, 2022).

Por su parte Echevarría y Lopera mencionan que, es un tema especialmente difícil para el sistema de salud y un tema de nueva regulación, sino hasta el año 2010 con la Ley 1392 no se inició una regulación definida sobre ellas y recomendaciones para su atención. 1392, se inició una regulación clara sobre ellas y guías para la atención integral de pacientes con estas patologías pacientes con estas patologías, se definió que las personas diagnosticadas con estas patologías son sujetos de especial protección, por lo que su atención en salud. Las restricciones pueden ser de carácter administrativo o económico (Echevarría, A. & Lopera, 2022).

En países como Colombia, al explicar las enfermedades raras (en adelante ER), las define como aquellas con baja prevalencia en la población general, afectando a un número reducido de personas, clasificándolas como poco frecuentes. Concretamente, afecta a menos de 5 personas de cada 10.000. Las EH, en cambio, afectan a un número significativo de habitantes en la localidad. Al respecto la OMS, señala que, hay un sin número de enfermedades, afectando un índice considerable de la sociedad (Báez, 2020).

Se destaca que las EH se han hecho más conocidas gracias a las redes sociales, la televisión y otros medios de consumo. Entre ellas figuran los ejemplos más conocidos de "niño sirena" (sirenomelia), "niño pez" (ictiosis), "niño lobo" (hipertrichosis), "niño mariposa" (epidermólisis bullosa), "niño cristal" (osteogénesis imperfecta) y otras. Se cree que todos los tejidos y sistemas están afectados por unas 7.000 enfermedades poco comunes distintas, que incluyen enfermedades neurológicas, musculares, circulatorias, cardíacas, inmunológicas, metabólicas, dermatológicas, cardíacas, renales, pulmonares, deficiencias cerebrales, del tejido conectivo y cáncer. Pero como la mayoría de las HRE no existen, carecen de sustantivos (Lizaraso, F. & Fujita, R., 2018).

Una enfermedad se considera así, si su prevalencia es inferior a 5 de cada 10.000 personas, pero también puede afectar a una sola persona en el mundo. No obstante, se estima que el número total de personas en el mundo que padecen enfermedades poco comunes oscila entre el 5 y 7%; si esta cifra se aplicará al Perú, equivaldría a entre 1,5 y 2 millones de ciudadanos afectados. El término "huérfano" se refiere a personas sin importancia para el negocio farmacéutico, la sociedad, los sistemas sanitarios o incluso el mundo académico (Fujita & Caparó, 2018).

En el contexto nacional respecto a la atención a este tipo de problemáticas, existe una evidente falta de infraestructura y capacitación especializada para el diagnóstico adecuado de ER. Esto conduce a retrasos significativos en el reconocimiento de estas condiciones,

afectando negativamente el inicio oportuno del tratamiento (Ministerio de Salud del Perú, 2020).

Según el MINSA, se estima que hay más de 2,500 ER en el país, pero muchas de ellas no son diagnosticadas correctamente debido a la falta de conciencia y recursos médicos adecuados (MINSA, 2020), el acceso a tratamientos para EH en el Perú es limitado y enfrenta barreras significativas, como la falta de disponibilidad de medicamentos específicos y el alto costo de importación. Esto deja a los pacientes en situación de vulnerabilidad, dependiendo de donaciones o subsidios para acceder a tratamientos cruciales para su recuperación o supervivencia (Rosenfeld, 2019).

Las familias de pacientes con EH, enfrentan cargas emocionales, financieras y sociales significativas. La falta de redes de apoyo adecuadas y funciones especializadas agrava esta situación, en cuanto a la calidad de vida de los pacientes y sus cuidadores, cabe señalar que, si bien las organizaciones de pacientes y la sociedad civil peruanas han hecho un esfuerzo por cerrar esta brecha, se necesita más ayuda del gobierno, en el capítulo de salud pública para ofrecer a estas familias un tratamiento completo. (Fernández et al., 2017).

La presente investigación se justifica teóricamente, en que es un aporte para la sociedad, siendo las EH, una realidad poco atendida por la comunidad jurídica, ya que, por su naturaleza misma, responde al campo médico o de la salud, no obstante, y en razón a las deficiencias normativas vigentes que dicha problemática reclama un mayor estudio.

Respecto a la justificación práctica del presente informe, nace en que este, goza de importancia para un sector minoritario de la sociedad, pero no por ello menos importante, tiene una justificación social, porque demuestra la carencia por parte del Estado en la oportuna y diligente atención a las personas con estas enfermedades.

Desde el punto de vista metodológico esta investigación al procurar un enfoque documental, utilizará el fichaje para validar los índices de eficacia en la realidad peruana, así como en otros países, al recoger información in situ de las carencias por las que pasa cotidianamente el sector salud, por el grado de indefensión a los que son sometidos los pacientes con estos problemas.

Al analizar y validar los resultados esta investigación se convertirá en fuente confiable y punto de partida para próximas investigaciones, así como una invitación a profundizar en los temas relevantes como este.

Un conjunto de enfermedades que entran en la categoría de EH, o ER en algunas otras naciones, es determinada por su baja frecuencia en la población.

## **1.2 Formulación del problema**

Ante esta situación surge como problema de investigación: ¿es eficaz la aplicación de la normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú?

## **1.3 Hipótesis**

Al existir propuesta de control de la normativa vigente, será eficaz la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú

## **1.4 Objetivos**

### **General**

Determinar la eficacia en la aplicación normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú.

### **Específicos**

- Analizar la normativa jurídica vigente respecto a la atención de las enfermedades huérfanas en el Perú.
- Analizar la normativa jurídica respecto a la atención de enfermedades huérfanas en el derecho comparado.
- Proponer mejoras en la aplicación normativa de las enfermedades huérfanas en el Perú.

## **1.5 Teorías relacionadas al tema.**

### **1.5.1. Las enfermedades huérfanas**

Las estimaciones varían en función de las definiciones legales establecidas por cada país, la OMS, destaca entre seiscientos cincuenta y mil personas por personas identificadas aproximadamente 7.000 enfermedades huérfanas han afectado al 7% de la población mundial. Las enfermedades raras, ultra huérfanas y desatendidas (OMS, 2012).

Aunque las leyes relativas a las EH difieren mucho de un país a otro, suelen contener medidas destinadas a fomentar el estudio y la creación de remedios para enfermedades poco comunes. Por ejemplo, las empresas que crean medicamentos para enfermedades poco comunes pueden recibir exenciones fiscales y exclusividad comercial (EMA, 2023; U.S., 2023).

Los pacientes con EH enfrentan desafíos únicos en términos de acceso a diagnóstico, tratamiento y cuidado continuo. Los marcos jurídicos pueden abordar estos aspectos garantizando el acceso equitativo a servicios de salud especializados y apoyo financiero para tratamientos costosos. En muchos casos, las organizaciones de pacientes y grupos de defensa juegan un papel crucial en la promoción de los derechos de los pacientes (Harpaz-Rotem y Patrício, 2019).

El acceso a tratamientos efectivos para EH es un tema central en el análisis jurídico, con un enfoque en la equidad y la justicia social. La legislación puede abordar estas preocupaciones mediante la promoción de políticas de salud pública que aseguren la disponibilidad y accesibilidad de tratamientos, así como la protección contra la discriminación en el ámbito laboral y social (Rosenfeld, 2019).

En los países de la Unión Europea, este tipo de enfermedades afectan a menos de 5 personas por cada 10.000. Es importante mencionar que, no todas las ER son de alto costo, porque no existen tratamientos innovadores para ellas se calcula que solamente existen Terapias innovadoras y de alto costo para menos del 10% de las EH existentes. Sin embargo, si se detectan a tiempo, algunas otras pueden tratarse relativamente con poco desembolso económico y no interferirían con una vida normal, en contraste con algunas enfermedades crónicas (OMS, 2012).

Según el MINSA y el PSC, se trata de una afección peligrosa, crónica e incapacitante, citando la Ley 1392 del 2010. Se les asigna uno de tres grupos: enfermedades raras, enfermedades ultra huérfanas y enfermedades desatendidas. Es por ello que, en el caso peruano, se estableció de interés nacional la atención preferente para el tratamiento de las personas con EH en 2011 con la promulgación de la Ley N°29698. Estas se caracterizan por tener un origen genético o hereditario, suponer un riesgo de mortalidad o deterioro persistente, presentar varios obstáculos para su pronta identificación, ser extremadamente difíciles de seguir y tener escasez de datos epidemiológicos y estadísticos en nuestro país, al ser infecciones persistentes, a veces debilitantes, con una base genética del 80%. Se cree que existen entre 7.000 y 8.000 de estas enfermedades poco comunes, que afectan a alrededor del 6-8% de la población mundial.

El Decreto Supremo N° 004-2019-SA autoriza la dación de la Ley N° 29698, que imprime de interés nacional y otorga atención integral prioritaria para el tratamiento de las

personas con EH, para la AEMPS existen entre 6.000 y 8.000 ER distintas, y se calcula que cada semana se registran en el mundo cinco nuevos casos de estos trastornos. Aunque estas enfermedades difieren entre sí, el 65% de ellas tienen los siguientes rasgos, que se manifiestan en las primeras etapas de la vida.

### 1.5.2. Características de las enfermedades huérfanas

Se les diagnostica una discapacidad motora, sensorial o incluso intelectual, lo que hace que uno de cada tres pacientes presente una discapacidad y, como consecuencia, una pérdida de autonomía para su vida diaria, en mayor o menor grado. Uno de cada cinco pacientes padece una enfermedad crónica, y la mayoría de ellos tiene un pronóstico vital desfavorable, lo que reduce drásticamente la esperanza de vida de quienes padecen enfermedades poco frecuentes.

En las ER, no hay cuadros clínicos ni manifestaciones claramente definidas, y no son frecuentes. En consecuencia, llegar a un diagnóstico etiológico suele llevar mucho tiempo, incluso muchos años, lo que incumple el importante atributo de la oportunidad en el diagnóstico de EH. Por el contrario, en otras enfermedades, solemos encontrar manifestaciones clínicas ya conocidas, definidas, estandarizadas, y ya existen pruebas diagnósticas, exámenes que ayudan al diagnóstico. Típicamente, es evidente cómo este retraso diagnóstico ha complicado. Cuando se diagnostica una ER, los pacientes y sus familias son conscientes de la situación en la que se encuentran y los expertos médicos pueden buscar terapias eficaces, si las hay, para ayudarles a controlarla. Esto marca un importante punto de inflexión tanto para los pacientes como para el personal médico.

Aunque la mayoría de estas pruebas son costosas y no están al alcance de algunos pacientes, actualmente asistimos a avances tecnológicos extremadamente buenos y diversificados en biología molecular, que permiten que cada día aumenten las investigaciones moleculares dirigidas a establecer diagnósticos correctos.

Algunos de los trastornos que pueden identificarse durante el cribado neonatal en nuestro país son el hipotiroidismo congénito, la hiperplasia suprarrenal congénita, la fenilcetonuria, la fibrosis quística, la hipoacusia congénita y la catarata congénita. Cuando se da el alta a un bebé, todos deben hacer este pequeño examen. Para obtener unas gotas de sangre, se hace una pequeña incisión en el talón. Estas gotas sirven para diagnosticar enfermedades poco comunes, como la fenilcetonuria y la fibrosis quística.

Mediante la promulgación de la Ley n.º 29698 en 2011, el Estado peruano declaró que el tratamiento de las personas con enfermedades raras o huérfanas debe recibir el máximo interés nacional y una atención preferente. La ley también estipula que deben tomarse medidas preventivas adecuadas para diagnosticar estas enfermedades raras y que estas medidas deben incorporarse en diversos programas universitarios y de educación relacionados con este tipo de enfermedades. En cuanto a los suministros de tratamientos para patologías poco comunes, establece que el MINSA debe tomar las acciones necesarias para agilizar la adquisición de medicamentos para el tratamiento de personas con dichas patologías, de acuerdo con las normas vigentes.

El Decreto Supremo N° 004-2019-SA recién aprobó el Reglamento de la Ley N° 29698 en 2019. Su objetivo primordial es definir los lineamientos técnicos y normativos para la ejecución de la Ley N° 29698, incluyendo la creación de los siguientes productos: Diagnóstico, Atención Integral en Salud y el Plan Nacional de Prevención.

El Registro Nacional de Pacientes con RNPERH, la creación de la Comisión Asesora Institucional, que ofrece orientación sobre el diagnóstico y tratamiento de enfermedades raras que son costosas, RENETSA, que se encarga de realizar una evaluación exhaustiva de las tecnologías sanitarias, y la evaluación económica, que busca recomendar los enfoques más eficientes para la prevención, el cálculo, el tratamiento, la rehabilitación y la atención integral.

Por el momento no existe en Perú un sistema de recogida de información sobre enfermedades huérfanas. Por otro lado, se prestan servicios como genética y otros servicios asociados, y se mantiene un registro de los pacientes que han sido evaluados allí, en conjunto con las instituciones desde donde son referidos.

La norma técnica sanitaria para el tamizaje neonatal de hipotiroidismo congénito, hiperplasia suprarrenal congénita, fenilcetonuria, fibrosis quística, hipoacusia congénita y catarata congénita fue autorizada en 2019 mediante R. M. N°558-2019/MINSA. Con ello se intenta reducir la morbilidad lo antes posible y es un componente de los avances en el pronóstico temprano y tiene como objetivo prevenir temprana y oportunamente la morbilidad, la muerte y la discapacidad mediante la identificación de alteraciones metabólicas, auditivas y visuales en la etapa neonatal, facilitando el desarrollo ideal de los niños de la nación.

A través de las diversas Asociaciones de Pacientes con ER, que llevan a cabo una labor de defensa para llamar la atención sobre los diferentes problemas a los que se enfrentan sus miembros, se han producido avances significativos en la participación pública. En cada uno de los diversos entornos en los que participan, se les respeta y se les presta atención.

Respondiendo al tercer objetivo de este análisis documental, se puede indicar que, en el Perú, hay una falta de infraestructura y capacitación especializada para el diagnóstico adecuado de enfermedades raras. Esto conduce a retrasos significativos en el reconocimiento de estas condiciones, afectando negativamente el inicio oportuno del tratamiento (Minsa, 2020).

Según el Ministerio de Salud del Perú, se estima que hay más de 2,500 enfermedades raras en el país, pero muchas de ellas no son diagnosticadas correctamente debido a la falta de conciencia y recursos médicos adecuados (Minsa, 2020).

El acceso a tratamientos para enfermedades huérfanas en el Perú es limitado y enfrenta barreras significativas, como la falta de disponibilidad de medicamentos específicos y el alto costo de importación. Esto deja a los pacientes en situación de vulnerabilidad, dependiendo de donaciones o subsidios para acceder a tratamientos cruciales (Rosenfeld, 2019).

Según Rosenfeld (2019), la falta de políticas claras y financiamiento adecuado para enfermedades raras en países como el Perú perpetúa la inequidad en el acceso a la atención médica y los medicamentos necesarios.

El Ministerio de Salud del Perú ha reconocido estos desafíos y ha comenzado a implementar iniciativas para mejorar el manejo de enfermedades raras en el país, pero se necesita un esfuerzo continuo y coordinado para lograr avances significativos (Ministerio de Salud del Perú, 2018).

En el Perú, el acceso a la salud está protegido como un derecho fundamental según la Constitución Política. Esto incluye el acceso a tratamientos y servicios médicos adecuados, aunque la aplicación de estos derechos puede variar en la práctica y depender de recursos disponibles (Constitución Política del Perú, 1993).

Aunque no específicamente relacionados con enfermedades huérfanas, existen casos judiciales en Perú donde se han discutido reclamos por negligencia médica y falta de tratamiento adecuado. Estos casos pueden sentar precedentes en términos de responsabilidad médica y acceso a cuidado de calidad, lo cual puede ser relevante para pacientes con ER (El Peruano, 2020).

Las acciones de amparo son una herramienta legal que pueden ser utilizadas por pacientes o sus familias para reclamar derechos vulnerados, incluyendo el acceso a tratamientos específicos o atención médica especializada. Si bien no hay casos específicos

documentados públicamente sobre enfermedades huérfanas, estas acciones pueden ser fundamentales en situaciones donde se alegue discriminación o falta de atención debida (TC, 2023).

Es significativo señalar que el Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación, Investigación y Seguimiento de las Enfermedades Raras o Huérfanas será elaborado por el Ministerio de Salud y será presentado al Ministerio de Salud. Ello de conformidad con el artículo 3 de la Ley 31738, norma que modifica la Ley 29698 y establece que el tratamiento de las personas con enfermedades raras o huérfanas es de interés nacional y recibirá atención preferente, los informes anuales sobre el estado de aplicación del plan nacional se envían a la Comisión de Salud y Población del Congreso de la República, así como a las CIAS.

El Plan Nacional aboga por la inclusión de materiales que promuevan un mejor conocimiento de las enfermedades raras o huérfanas en los planes de estudios universitarios, así como en los programas habituales de formación de educación básica, para los pacientes con enfermedades raras o huérfanas, el Poder Ejecutivo garantiza el acceso pleno y progresivo a la cobertura integral de salud, así como a una gama de servicios de salud preventivos, promocionales, confirmatorios de diagnóstico, tratamiento, seguimiento, recuperación y rehabilitación en todas sus formas y manifestaciones, incluyendo las categorizadas como de alto costo, de acuerdo con los principios de equidad, oportunidad, calidad, dignidad, solidaridad, universalidad, participación, unidad, eficiencia, integridad y transparencia (art 4, Ley 31738).

El RNP afectado por EH está gestionado por el Ministerio de Sanidad, que es el órgano gestor de este tipo de enfermedades. Su finalidad es crear un marco de datos actualizado que ofrezca un mayor grado de información sobre la frecuencia, variabilidad y letalidad en

cada área geográfica y facilite la identificación de los recursos sanitarios, sociales y científicos necesarios.

El Registro Nacional de Pacientes con EH está implantado y mantenido por el Ministerio de Sanidad, que es el organismo rector. Con ello se pretende crear un sistema de información actualizado sobre estas enfermedades, que permita conocer mejor la incidencia, prevalencia y mortalidad de estas afecciones en cada región y determinar los recursos científicos, médicos y sociales necesarios.

En cumplimiento de la normativa vigente, el Ministerio de Salud, ESSALUD, las Fuerzas Armadas y la Policía Nacional de los establecimientos de salud del Perú y la directiva corporativa de gestión empresarial emitida por el FONAFE para tomar las medidas necesarias para garantizar la adquisición o contratación de productos farmacéuticos, equipos médicos y servicios de salud que proporcionen a los pacientes con enfermedades raras o huérfanas una atención integral, oportuna, lógica, eficiente, eficaz, de calidad, no discriminatoria y transparente.

A través de sus órganos competentes para llevar a cabo la contratación, estas entidades están autorizadas a establecer mecanismos de contratación diferenciados para productos farmacéuticos, productos sanitarios y servicios sanitarios necesarios para la prevención, promoción, diagnóstico, tratamiento, seguimiento y rehabilitación de personas con enfermedades raras o huérfanas.

Las múltiples técnicas contractuales pueden incluir riesgo compartido, precio-volumen, dosis adicionales, pago fijo por paciente, acuerdos de cartera, objetivos terapéuticos, entre otros, de acuerdo con la normativa vigente que regula la materia. Las modalidades contractuales señaladas en el párrafo anterior se encuentran exceptuadas de la Ley 30225 de Contrataciones del Estado y sus normas reglamentarias, o las que las sustituyan.

El Ministerio de Salud, ESSALUD, la PNP, los servicios de salud de las FF.AA. y la dependencia correspondiente garantizan que las enfermedades raras o huérfanas sean atendidas en sus IPRESS a la brevedad posible luego del diagnóstico correspondiente, en cumplimiento del artículo 8 de la citada Ley. El médico tratante es el único experto calificado para decidir si un paciente necesita algún tipo de tratamiento médico, basándose en criterios médicos y científicos, el estado de salud del paciente y las necesidades específicas para el manejo de su enfermedad y el inicio del tratamiento con un marco de inmediatez razonable, que dependen de la condición clínica del paciente.

En el marco del seguro universal, el inicio del tratamiento debe atenerse a las claras garantías de calidad, protección financiera y acceso que ofrece el Plan Esencial de Seguro Médico. Cuando se trata de productos farmacéuticos o productos sanitarios que no figuran en el PNUME ni en sus listas complementarias, se recurre a RENETSA o a uno de sus miembros para que realice evaluaciones de tecnologías sanitarias. Estas evaluaciones se basan en una evaluación multicriterio que tiene en cuenta factores como la carga de morbilidad, el impacto terapéutico, el perfil de seguridad, el nivel de innovación, la equidad, la necesidad insatisfecha, el impacto socioeconómico y otros factores definidos por la normativa.

Según el D. S. 001-2019-SA, estos artículos deben estar registrados, aprobados, permitidos, autorizados o contar con cualquier otro título habilitante otorgado o aprobado en alguna de las naciones de alta vigilancia sanitaria. Los titulares deberán aportar los mismos datos de seguridad y eficacia de los productos farmacéuticos que acrediten el registro equivalente en el país de mayor nivel de vigilancia sanitaria.

Bajo la supervisión y aprobación del funcionario competente, la ANM tramita las solicitudes de inscripción o reinscripción en el registro sanitario en un plazo máximo de 45 días naturales, previo silencio administrativo positivo. Los medicamentos destinados a la

terapia oncológica también pueden ser registrados sanitariamente mediante el proceso descrito en este artículo.

Esto denota el esfuerzo del gobierno por optimizar su atención a este tipo de enfermedades, se espera que su ejecución sea progresiva y responda de manera eficaz a las falencias anteriormente vistas y renuentes por parte del gobierno.

Al respecto, el Congreso de la República aprobó la una ley que establece medidas para facilitar el acceso a medicamentos, productos biológicos y dispositivos médicos registrados en países de alta vigilancia sanitaria, destinados al tratamiento de EH y cánceres de bajo y alto costo." Sin embargo, existen algunos errores en esta ley que deben ser subsanados para proteger el derecho a la salud de los ciudadanos en un entorno seguro (Gestión, 2023).

La Digemid, o la ANM en Perú, ya no podría realizar la supervisión sanitaria necesaria debido a las nuevas disposiciones de la ley aprobada por el Parlamento, que establecen la aprobación automática de medicamentos, productos biológicos y dispositivos médicos con la mera presentación del PAVS y el CLV, según un documento dirigido al jefe de Estado, al no poder basarse en información esencial, la capacidad de la Digemid para proporcionar evaluaciones técnicas de la seguridad, eficacia y calidad de los medicamentos se ve por tanto limitada.

La defensoría le preocupa que el texto no contemple la necesidad de incluir otros requisitos esenciales del producto, como la ficha técnica, el prospecto y el etiquetado. Los medicamentos deben tener, entre otras cosas, información actualizada sobre su composición, concentración, fabricante, fecha de caducidad, condiciones de conservación, indicaciones terapéuticas, reacciones adversas y contraindicaciones redactadas en español para la institución. Esto determina que las acciones del gobierno siguen siendo ineficaces respecto a la atención de dichas enfermedades, respondiendo con soluciones momentáneas, pero que

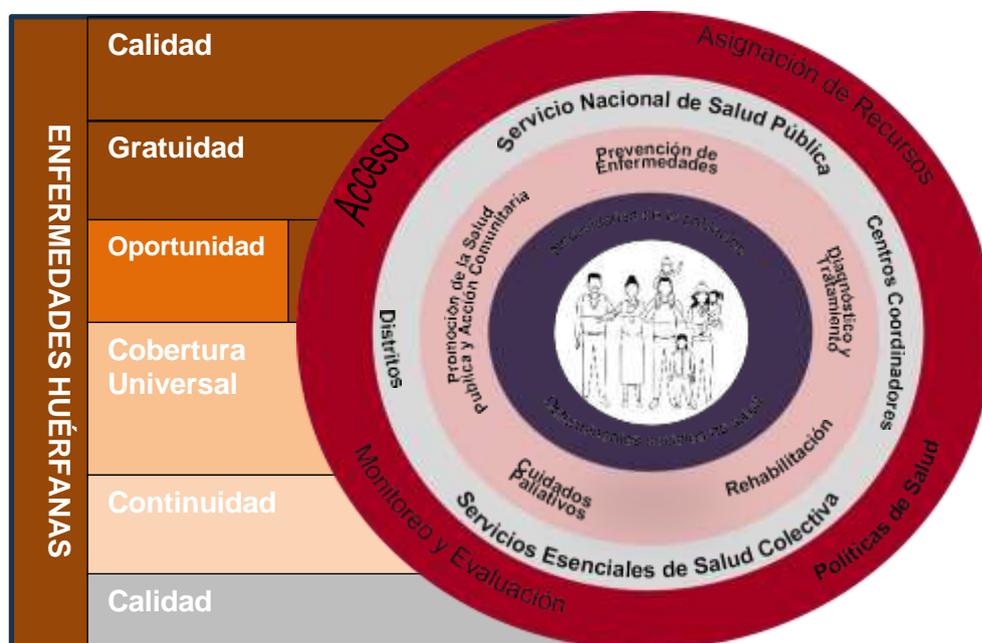
no actúan directamente con el problema de la atención adecuada, un correcto protocolo y el uso de insumos y medicamentos adecuados para este fin.

## **II. METODO DE INVESTIGACION**

La investigación desarrollada presenta diversas características: es de tipo básica por su función, descriptiva por su profundidad, y cualitativa en cuanto a su enfoque. La fuente de información utilizada es documental y, dado que no hay manipulación de variables, es no experimental. Se trata de una investigación con inferencia sintética, longitudinal en cuanto a su temporalidad y retrospectiva en relación con la ocurrencia de los hechos. Al ser de tipo documental, se prestó atención a la revisión y análisis de la doctrina, normativa y jurisprudencia sobre la atención de enfermedades huérfanas en el Perú, así como las denuncias relacionadas con el tipo de atención recibida y las evaluaciones médicas proporcionadas por el Ministerio de Salud (MINSA). Las técnicas de recolección de datos incluyeron el análisis documental y la síntesis, y el instrumento principal fueron fichas de recolección y sistematización de información. El procedimiento seguido para la recolección de datos incluyó la selección de la categoría de estudio, la formulación del problema, la revisión de fuentes de información, la sistematización de los datos encontrados, la elaboración de la realidad problemática, el planteamiento de objetivos de investigación, la identificación de los elementos a desarrollar en el marco teórico, el análisis de la información, la presentación de resultados, la elaboración de conclusiones y la consignación de referencias bibliográficas. El análisis de datos se realizó tras la recolección y sistematización de la información obtenida, utilizando herramientas como Atlas.ti, SmartArt y Canva para organizar los datos gráficamente y priorizar aquellos que permitían responder a los objetivos planteados. Durante la investigación, se respetaron criterios éticos como la autenticidad, transferibilidad, consistencia, conformabilidad, neutralidad, relevancia y adecuación teórica.

### III. RESULTADOS

**OG.** Determinar la eficacia en la aplicación normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú.



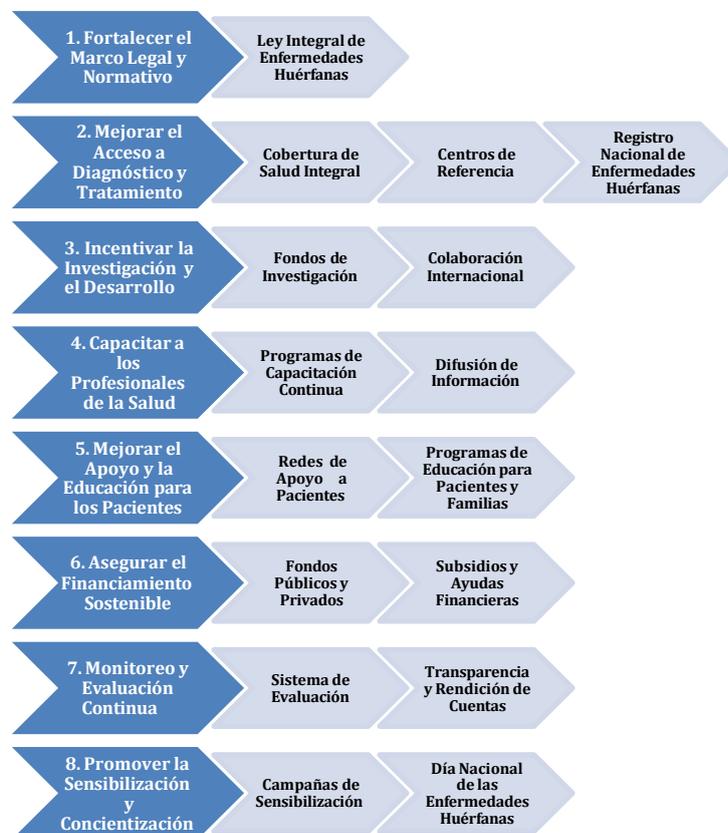
**OE1.** Analizar la normativa jurídica vigente respecto a la atención de las enfermedades huérfanas en el Perú.



**OE.2** Analizar la normativa jurídica respecto a la atención de enfermedades huérfanas en el derecho comparado.



**OE.3** Proponer mejoras en la aplicación normativa de las enfermedades huérfanas en el Perú.



#### **IV. DISCUSIÓN Y CONCLUSIONES:**

##### **Discusión**

Respecto al primer constructo se denota el interés por parte del gobierno de aplicar normas que beneficien a los pacientes de EH, pero este esfuerzo normativo no es aplicado del todo en las localidades con acceso restringido y sin especialidades, así como en el recto uso y control del presupuesto generado para la atención por regiones, siendo la mala gestión administrativa el naciente problema por solucionar.

La pandemia del Covid 19 al generar un estado de sitio contribuyó a la flexibilidad del empleo de recursos, ello contribuyó en parte a que sea posible la compra y adquisición de equipos especializados, pero también al sobre costo de muchos de ellos, pero algo que juega en contra es que por atender emergencias sanitarias globales se olvidó los tipos especiales de enfermedades, en este caso concreto de las huérfanas.

El ecosistema o realidad en países vecinos, así como europeos y asiáticos, es que ponen mayor énfasis a los tratamientos, así como en la investigación, es por ello que, en el caso peruano, solo espera los resultados de otros países para copiar modelos de atención, cuando es notorio que como nación existe una deficiente capacidad investigativa en este campo.

Naturalmente la generación o dación de planes articulados y eficientes son necesarias, ya que al aplicare políticas públicas ajenas a la realidad peruana, dejan a un lado a la población menos favorecida. Este esfuerzo documental, demuestra el interés parcial por parte del Estado, al ser un mal administrador de los recursos y al no tener operadores logísticos con nulo criterio para afrontar la capacidad de gasto, que en muchos casos este se revierta al no poder ser ejecutados.

## **Conclusiones**

**OG.** Se determinó la ineficacia en la aplicación normativa jurídica vigente para la atención de pacientes con enfermedades huérfanas en el Perú, debido a los altos índices de pacientes no atendidos o en suma atendidos parcialmente por el sistema de salud peruano.

**OE1.** Al analizar la normativa jurídica vigente respecto a la atención de las enfermedades huérfanas en el Perú, se nota una deficiencia y desinterés desde el 2019, año de la pandemia en proponer mejoras respecto a estos pacientes y que las políticas adoptadas en el tiempo siguen siendo ineficaces.

**OE2.** Son muchos los países con sistemas de salud más articulados respecto de la atención de enfermedades huérfanas, lo que permite advertir la deficiencia en el sistema de salud peruano.

**OE3.** La propuesta es la implementación de un plan más articulado, con resultados eficientes que no solo sean políticas inmediatas sin criterio, sino que se adecue a la realidad del país, sobre todo a las poblaciones más vulnerables del sector.

## V. REFERENCIAS

Atauje, C. y Centeno, D. (2021). Osteogénesis imperfecta: Diagnóstico y manejo de una enfermedad huérfana en un hospital regional peruano. Lima: Revista Médica 130X2021000200113&script=sci\_arttext

Báez, L. (2020). Informe enfermedades huérfanas raras Bocaya periodo epidemiológico III de 2020. Vigilancia en Salud Pública, 1-8 Obtenido de <http://www.scielo.org.pe/scielo.php?pid=S1018-> <https://www.boiyaca.gov.co/secretariasalud/informes-de> eisp/?wpdf\_download\_file=L2hvbWUvYm95Z292Y28vcHVibGljX2h0bWwvU2VjU2FsdWQvaW1hZ2VzL0RvY3VtZW50b3MvSW5mb3JtZXNFNVNQLzlwMjAvUHJpbWVvYlHRyaW1lc3RyZS9pbmZvcmltZXN0cmVfMjAyMF9laHlucGRm

Constitución Política del Perú (1993) Recuperado de <https://busquedas.elperuano.pe/normaslegales/constitucion-politica-del-peru-285767-1/>

Diario Oficial El Peruano (2020). Casos de Negligencia Médica en Perú. Recuperado de <https://www.elperuano.pe/>

Echevarría y Lopera (2022). Barreras de acceso a los servicios de salud que enfrentan las personas que padecen enfermedades huérfanas en Colombia, de acuerdo con el conocimiento que se ha producido y publicado al respecto en los últimos 30 años en el país. Medellín: Universidad de Antioquía. Obtenido de [https://bibliotecadigital.udea.edu.co/bitstream/10495/32464/1/Echavarr%c3%ada%20Andr%c3%a9s%2c%20Lopera%20Deinis\\_2022\\_AccesoEnfermedadesHu%c3%a9rfanas.pdf](https://bibliotecadigital.udea.edu.co/bitstream/10495/32464/1/Echavarr%c3%ada%20Andr%c3%a9s%2c%20Lopera%20Deinis_2022_AccesoEnfermedadesHu%c3%a9rfanas.pdf)

Escobar, G. (2020). Para que las enfermedades huérfanas dejen de estar huérfanas en

Colombia. Cali, Colombia: Editorial Universidad Icesi. Obtenido de [https://repository.icesi.edu.co/biblioteca\\_digital/bitstream/10906/86274/1/escobar\\_enfermedades\\_fuerfanas\\_2020.pdf](https://repository.icesi.edu.co/biblioteca_digital/bitstream/10906/86274/1/escobar_enfermedades_fuerfanas_2020.pdf)

European Medicines Agency. (2023). Orphan Medicinal Products. Recuperado de <https://www.ema.europa.eu/en/human-regulatory/research-development/orphan-medicinal-products>

Harpaz-Rotem, I., y Patrício, T. (2019). The Human Rights of People with Rare Diseases: An Examination of Legal Frameworks. *Health and Human Rights Journal*, 21(1), 259-269. Recuperado de <https://www.hhrjournal.org/2019/06/the-human-rights-of-people-with-rare-diseases-an-examination-of-legal-frameworks/>

Ministerio de Salud del Perú. (2018). Plan Nacional para Enfermedades Raras y Huérfanas 2018-2021. Recuperado de <http://bvs.minsa.gob.pe/local/MINSA/4301.pdf>

Moreno, O. (2022). Enfermedades Huérfanas en Colombia: Análisis de los obstáculos jurídicos para acceder a medicamentos y procedimientos de alto costo durante el año 2021. Colombia: Universidad de Ciencias Ambientales y Aplicadas. Obtenido de <https://repository.udca.edu.co/bitstream/handle/11158/5298/MorenoTF.pdf?sequence=1&isAllowed=y>

Rosenfeld, J. (2019). Global Legal and Ethical Considerations in Pharmacogenomics and Genomic Medicine.

Sosa, J. (2018). La libertad constitucional. Tres modelos esenciales de libertad y tres derechos de libertad. *Revista Jurídica. Pensamiento Constitucional*. <https://revistas.pucp.edu.pe/index.php/pensamientoconstitucional/article/download/20952/20644/>

Tribunal Constitucional del Perú. (2023). Sitio oficial del Tribunal Constitucional del Perú.

Recuperado de <https://www.tc.gob.pe/>

U.S. Food and Drug Administration. (2023). Orphan Drug Act: Background and Legislative

History. Recuperado de [https://www.fda.gov/industry/designating-orphan-product-drugs-and-biological-products/orphan-drug-act-background-and-legislative-](https://www.fda.gov/industry/designating-orphan-product-drugs-and-biological-products/orphan-drug-act-background-and-legislative-history)

history

Lizaraso, F. & Fujita, R. (2018). Enfermedades Raras o Huérfanas, en Perú más huérfanas

que raras. Horizmed, 4-5. doi:<https://doi.org/10.24265/horizmed.2018.v18n2.01>

## REPORTE DE SIMILITUD TURNITIN

Reporte de similitud

NOMBRE DEL TRABAJO

**Normativa jurídica de las enfermedades huérfanas en el Perú**

AUTOR

**Rocío Cabrera**

RECUENTO DE PALABRAS

**5078 Words**

RECUENTO DE CARACTERES

**28276 Characters**

RECUENTO DE PÁGINAS

**22 Pages**

TAMAÑO DEL ARCHIVO

**215.4KB**

FECHA DE ENTREGA

**Sep 30, 2024 12:10 PM GMT-5**

FECHA DEL INFORME

**Sep 30, 2024 12:11 PM GMT-5**

### ● 19% de similitud general

El total combinado de todas las coincidencias, incluidas las fuentes superpuestas, para cada base de datos.

- 18% Base de datos de Internet
- Base de datos de Crossref
- 8% Base de datos de trabajos entregados
- 4% Base de datos de publicaciones
- Base de datos de contenido publicado de Crossref

### ● Excluir del Reporte de Similitud

- Material bibliográfico
- Coincidencia baja (menos de 8 palabras)
- Material citado