



1^{ER} CONGRESO DE Enfermedades Raras LATINOAMÉRICA Y EL CARIBE

16 y 17 Marzo 2023

Bogotá, Colombia

REPORTE GENERAL



Pontificia Universidad
JAVERIANA
Bogotá



Aliados



Patrocinadores

GOLD



SILVER





“Existen más de 9000 Enfermedades Raras en el mundo (Orphanet), también conocidas como enfermedades huérfanas, poco frecuentes o de diagnóstico complejo. En su mayoría, tienen una causa genética.

Para dimensionar, se estima que aproximadamente entre un 3% y un 8% de la población mundial vive con un diagnóstico de una enfermedad rara, traducido a 300 millones de personas. Esto representa un grupo importante de personas que requiere atención especializada en la prestación de servicios de salud.

Actualmente, los datos sobre las ER en Latinoamérica son escasos. La población de Latinoamérica y el Caribe, de acuerdo al Banco Mundial, es de 650 millones de personas. Con base a estos datos, existen diversas estimaciones que varían entre 20 a 52 millones de personas viven con una enfermedad poco frecuente.”

Dick Salvatierra
Presidente de Americas Health Foundation

Contenido

I. Introducción	1
II. Panelistas	4
III. Contexto histórico de las Enfermedades Raras (ER) en Colombia	11
IV. Día 1 - 16 de Marzo 2023	
1. Enfermedades Raras: La realidad en Latinoamérica y el Caribe	14
2. Retos y Desafíos en la Ruta del Paciente	16
3. Diagnóstico Molecular y Genético de las ER	19
4. Impulsando el Tamizaje Neonatal en Latinoamérica	22
5. Resolución de las Naciones Unidas sobre las ER en Latinoamérica	25
6. Estudio de caso: Integración regional de Centros de Excelencia	28
7. Mariana Moreno Acevedo: Testimonio de superación de paciente viviendo con una ER	30
8. Visión holística de la educación y capacitación del personal de la salud en enfermedades raras	31
9. La experiencia de organizaciones de pacientes en Latinoamérica y el Caribe	33
V. Día 2 - 17 de Marzo 2023	
10. Evaluación de tecnologías de la salud para ER con enfoque diferencial	36
11. Mecanismos innovadores de financiamiento, acceso y sostenibilidad para el cuidado integral de las ER	40
12. Garantizando el acceso a la innovación para pacientes con ER	44
13. La Revolución Digital: Salud digital, tecnología de la información e inteligencia artificial en las ER	48
14. Impulsando los ensayos clínicos e investigación sobre las ER en Latinoamérica: Diversidad e inclusión en la investigación genómica	52
15. Integrando a los actores del ecosistema de las ER: Compromisos regionales	57
VI. Comentarios de las Organizaciones de Pacientes	62
VII. Agradecimientos	68

A large, faint graphic in the background consists of a circle with a gradient from dark blue to purple. Inside the circle are two stylized human figures, one in blue and one in purple, facing each other. The figures have rounded heads and three horizontal lines for bodies. The text 'I. Introducción' is overlaid on this graphic in white.

I. Introducción

Marzo
2023

Pontificia Universidad
Javeriana, Bogotá D
Colombia



Latinoamérica y el Caribe está lista para tomar medidas como región, avanzar en el panorama de las enfermedades raras (ER) y mejorar la calidad de vida de quienes viven con ER, sus familias y cuidadores. Este fue el mensaje clave del 1er Congreso sobre ER para Latinoamérica y el Caribe, dirigido por Americas Health Foundation y apoyado por aliados y patrocinadores. Este evento histórico ha sentado las bases para una nueva era de colaboración y cooperación en el avance del panorama de las ER en la región.

A través de una agenda impulsada por los pacientes, el Congreso logró aumentar la conciencia, el conocimiento y la participación de los diversos actores en temas claves dentro del ecosistema de ER, formando las bases para los siguientes pasos. Lo más importante, es que ha solidificado el espíritu, el entusiasmo y el deseo de los participantes de avanzar en los esfuerzos de colaboración como región.

Este poderoso evento fue liderado por AHF y apoyado por ERCAL, el Chan Zuckerberg Initiative, la Pontificia Universidad Javeriana, Federación Colombiana de ER (FECOER) y el Instituto de Genética Humana; apoyado por 11 organizaciones colaboradoras (Adapa, Alasser, Febrararas, Fecher, Fecoer, Feper, Ferpof, Fifarma, Omer, Red ER y Remexer); y 11 patrocinadores (AHF, Biogen, Chan Zuckerberg Initiative, Horizon, Alexion, Boehringer Ingelheim, Illumina, Optimal Therapies, Raras Cro, Sanofi y Ultragenyx).

El congreso contó con 48 panelistas de 12 países, entre ellos líderes de organizaciones de pacientes, formuladores de políticas, investigadores, médicos, reguladores, académicos, representantes gubernamentales, representantes de la industria y más. Estos son algunos de los principales líderes de opinión que compartieron sus perspectivas en el evento; Dr. Roberto Giugliani (Brasil), Dr. Gustavo

Mendes Santos (Brasil), Dr. Ignacio Zarante (Colombia), Dr. Enrique Terán (Ecuador), Dra. Natalia Messina (Argentina) , la Dra. Gabriela Repetto (Chile), Durhane Wong-Rieger (Canadá) y Heidi Bjorson-Pennell (EE. UU).

A lo largo de los 14 paneles, los expertos se sumergieron en la realidad de las ER en Latinoamérica y el Caribe; la odisea de diagnóstico, los desafíos en el recorrido del paciente, la importancia de avanzar en las pruebas genéticas en las ER, en tener una visión holística de la formación del personal de salud para la atención de las ER en la región, enfoques diferenciales en la evaluación de tecnologías sanitarias en ER, mecanismos innovadores de financiación para promover el acceso y la sostenibilidad en la atención de las ER, el impacto de la salud digital en las ER, y más. Aunque los recursos, las oportunidades y las necesidades varían a lo largo de la región, los países de Latinoamérica enfrentan desafíos similares para mejorar el manejo y la atención integral de las personas que viven con ER. Quedó claro que Latinoamérica debe trabajar en conjunto como región, coordinar esfuerzos, aprovechar las lecciones aprendidas, promover la educación en todos los niveles y cooperar para continuar avanzando en el panorama de las ER en la región.

Habiendo mapeado las oportunidades existentes, los desafíos y las tareas por delante, AHF lo invita a unirse a nosotros para llevar a cabo proyectos clave que surgieron de este evento extraordinario. Sigamos trabajando juntos para mejorar la calidad de vida de quienes viven con ER, sus familias y cuidadores en Latinoamérica y el Caribe. Juntos, podemos hacer una verdadera diferencia.

Dra. Mariana Rico

Directora Médica de Americas Health Foundation





II. Panelistas



Dra. Adriana Robayo 🇨🇴

Directora Ejecutiva del instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) Colombia

Dra. Alejandra Vázquez 🇲🇷

Directora Académica de la Facultad de Medicina
Universidad Autónoma de Guadalajara, México



Alejandro Andrade 🇨🇱

Presidente de la Federación Chilena de
Enfermedades Raras - FECHER

Dra. Ana Cristina Ochoa 🇨🇴

Directora Médica de Takeda



Angela Chaves 🇨🇴

Patient Advocacy Senior Manager Region
Intercontinental - Biogen

Antoine Daher 🇧🇷

Fundador de Casa Hunter y Presidente de Federación Brasileira
de Enfermedades Raras, FEBRARAS



Ariadne Dias 🇧🇷

Directora de Relaciones Institucionales
de Casa Hunter - FEBRARARAS

Dr. Carlos Javier Alméciga 🇨🇴

Director del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo,
Pontificia Universidad Javeriana



Dra. Claudia Gonzaga J. 🇲🇷

Investigadora LIIGH, UNAM



Dra. Deborah Requesens 🇺🇸
 Directora de Jumpstart Program, Orphan Disease Center,
 University of Pennsylvania



Dick Salvatierra 🇺🇸
 Fundador y Presidente de Americas Health Foundation (AHF)



Diego Gil Cardozo 🇨🇴
 Presidente de la Federación Colombiana de
 Enfermedades Raras (FECOER)



Durhane Wong-Rieger 🇨🇦
 Presidenta y CEO de la Organización Canadiense
 para las Enfermedades Raras



Dra. Elmira Safarova 🇧🇪
 Co-Founder and CEO Rarus Health SPA



Dr. Enrique Terán 🇪🇨
 Presidente de la Academia de Ciencias de Ecuador



Felicitas Colombo 🇵🇪
 Directora de Asuntos de Gobierno AHF



Félix Galarza 🇪🇨
 Presidente Ejecutivo de la Federación Ecuatoriana de
 Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (FERPOF)



Dra. Gabriela Repetto 🇧🇪
 Directora del Programa de Enfermedades Poco Frecuentes, Facultad de
 Medicina Clínica Alemana Universidad del Desarrollo



Dr. German Escobar 🇨🇴

Ex Vice Ministro de Salud y Protección en Colombia



Dr. Gustavo Mendes 🇧🇷

Investigador Científico en IVI - Ex Gerente General de medicamentos y productos biológicos en ANVISA



Dra. Heidi Bjornson-Pennell 🇺🇸

Chan Zuckerberg Initiative



Dr. Ignacio Zarante 🇨🇴

MD. Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas - Profesor titular Instituto de Genética Humana de la Pontificia Universidad Javeriana



Irene Kanter Schlifke 🇮🇸

Directora de Estrategia e Información al Cliente, Biogen Digital Health





Lic. Jaqueline Tovar 🇲🇽
Presidenta de Mujer México y Fundadora
de Iniciativa pensemos en Cebras México



Jesús Navarro Torres 🇲🇽
Presidente de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras (OMER)



Dra. Juana Inés Navarrete 🇲🇽
Presidenta de la Asociación Mexicana de Genética Humana



Dr. Leonardo Arregocés 🇨🇴
Ex Director de Medicamentos y Tecnología Sanitaria del Ministerio de
Salud y Protección Social, Colombia



Dr. Luis Pino 🇨🇴
Médico Oncólogo, Fundador y CEO de OxLER



Dr. Manuel Espinoza 🇨🇱
Jefe de la Unidad de Evaluación de Tecnologías
en Salud del Centro de Investigación Clínica - UC



María Elena Almendáriz 🇵🇪
Directora Ejecutiva de la Federación Peruana
de Enfermedades Raras, FEPER



Mariana Moreno Acevedo 🇨🇴
Paciente de Atrofia Muscular Espinal



Dra. Mariana Rico 🇨🇴
Directora Médica de Americas Health Foundation



Mario Gómez 🇨🇴

Managing Partner en Prospectiva Consulting

Marisa Aizenberg 🇦🇷

Directora Académica del Observatorio de Salud de la Facultad de Derecho, Universidad de Buenos Aires (UBA)



Dra. Marta Lucía Tamayo 🇨🇴

Directora de la Fundación Derecho a la Desventaja y profesora titular del Instituto de Genética Humana de la Pontificia Univesidad Javeriana

Dra. Natalia Messina 🇦🇷

Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio en Ministerio de Salud Argentina



Dra. Olga Echeverri 🇨🇴

Profesora asociada de IEIM - Pontificia Universidad Jacerinas

Dra. Paula Daza 🇨🇱

Directora Ejecutiva - Centro de Políticas Públicas e Innovación en Salud (CIPS - UDD)



Dr. Reggie García Robles 🇨🇴

Médico Genetista y Salubrista, Profesor Investigador de la Pontifica Universidad Javeriana

Dr. Roberto Giugliani 🇲🇽

Co-Presidente Casa dos Raros



Roberto Rodríguez 🇩🇲

Vicepresidente de la Alianza Dominicana de Asociaciones de Pacientes



Ronny Garro 🇨🇷
Red de Enfermedades Raras Costa Rica



Dra. Tania Bachega 🇧🇷
Presidenta de la Sociedad Brasileña de Tamizaje Neonatal
y Errores Congénitos del Metabolismo



Vanessa Valencia 🇵🇦
Trabajadora Social de aYOUdas Panamá, ALASER



Yaneth Giha 🇨🇴
Directora Ejecutiva de FIFARMA.





III. **Contexto histórico**

de las ER en Colombia

María Belen Jaimes

Subdirectora de Enfermedades no transmisibles del Ministerio de Salud y Protección Social de Colombia

En Colombia se acoge la definición de ER como aquellas que afectan a 1 por cada 5,000 personas. Se hace un breve recuento de la trayectoria jurídica que han tenido estas enfermedades en el país. Ley 1392 de 2010, ley 1438 de 2011, Ley 1751 de 2015, Mesa Nacional de ER – Resolución 1871 de 2021, Decreto 1954 de 2012, Resolución 3881 de 2013, Decreto 780 de 2016, protocolo de Vigilancia SP, Resolución 946 de 2019, Resolución 651 de 2018, Decreto 441 de 2022, Resolución 561 de 2019, Ley 1960 de 2019 – Tamizaje neonatal.

Las barreras que aún existen en Colombia para las ER incluyen: Odisea diagnóstica, implementación del tamizaje neonatal, atención fraccionada, subregistro, falta de beneficios para los pacientes y la carga psicosocial y económica. El actual gobierno enfrenta desafíos relacionados con las ER en el país. Entre estos, están el desarrollo y la habilitación de los centros de referencia, la creación de guías de práctica clínica (lineamientos y protocolos), la mejora al acceso en consejería genética, la implementación del tamizaje neonatal en su totalidad, la mejora en el sistema de información y gestión intersectorial para la protección social de los pacientes y sus familias.

Ver presentación completa [AQUI](#)



IV. Día 1

16 de Marzo 2023



1. Enfermedades Raras

La realidad en Latinoamérica y el Caribe

PANELISTAS

- **Dr. Ignacio Zarante**
MD. Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas - Profesor titular Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF
- **Ariadne Dias**
Directora de Relaciones Institucionales de Casa Hunter - FEBRARARAS
- **Alejandro Andrade**
Presidente de la Federación Chilena de Enfermedades Raras - FECHER

MODERADORA

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel ilustra el mapa de situación de las ER en el contexto latinoamericano. Cada participante contribuye desde su lugar de experiencia, sentando las bases para la conversación durante el resto del evento. La definición de ER varía globalmente y en Latinoamérica no hay consenso sobre la definición de ER. Algunos países como Bolivia, Ecuador, Paraguay, Perú y Venezuela no tienen una definición específica de ER. Otros, como Brasil, consideran que las ER según la definición de la Organización Mundial de la Salud afectan a 65 o menos de cada 100.000 personas. Argentina, Chile, México, Panamá y Uruguay se adhieren a la definición de la Unión Europea de <1 por 2.000 personas afectadas y Colombia define las ER como que afectan a <1 por 5.000 personas. Estas diversas definiciones también se traducen en que el número de personas que viven con una determinada ER varía a través de la región, dependiendo de si su condición cumple con los diferentes umbrales. La ausencia de una definición unificada para la región crea desafíos en la estimación de la prevalencia, la creación de políticas y directrices estándar, la integración de programas o registros y la asignación de fondos para la investigación.

Además, la madurez de los panoramas legislativos de ER en cada país varía al tener algunos países con leyes específicas para ER y otros que aún no cuentan con este tipo de legislación. Sin embargo, nuestra región tiene también contextos económicos muy similares, lo cual determina la manera en que los sistemas de salud

abordan dicha problemática. Los países latinoamericanos se enfrentan en común al reto de definir lo que es una enfermedad rara, unificar los criterios de definición de estas enfermedades, implementar soluciones para garantizar un diagnóstico temprano y acertado, brindar acceso a los métodos diagnósticos innovadores, considerar los tratamientos disponibles, definir quienes pagarán estos tratamientos y la tarea de generar políticas públicas que consideren las necesidades de los cuidadores. En cuanto a las oportunidades, está el compartir las mejores prácticas en el abordaje de las ER entre países (Casa dos Raros en Brasil), y analizar los aportes del estudio de las ER en beneficio de los tratamientos comunes.

MENSAJES CLAVE

1. Las ER no solo transforman la vida de quienes las padecen, sino también de su entorno familiar y social. Desde la academia, gobiernos y federaciones de pacientes tenemos que pensar en proteger a aquellos que no tienen detrás un laboratorio farmacéutico y necesitan ser tratados de manera adecuada.
2. Es necesaria una coordinación regional para poder homogeneizar políticas sobre ER, o al menos llevarlas a un estándar mínimo entendible. La posibilidad de integrar ER en los sistemas de salud regionales presenta la oportunidad de hacer una actualización de todo el sistema de salud con tecnología y conocimiento que no se tenía disponible.
3. Se debe pensar de manera integral, cuáles son las ER que realmente se pueden beneficiar de estar en el listado pertinente de los ministerios de salud. Para los países de la región, es muy importante la identificación y el reconocimiento de las ER, y tan importante que una ER esté en el listado pertinente, como que no esté, ya que esto crea barreras en el acceso para otras ER.
4. Debido a la similitud en temas socioeconómicos de nuestros países latinoamericanos, habilitar vías de comunicación e intercambio será siempre de gran beneficio para la región.

Información relevante

- Presentación: [Estimado de pacientes con ER en Latinoamérica](#)
- Presentación: [Datos sobre la notificación de ER en Colombia](#)
- Caso de Estudio: [Casa Dos Raros](#)
- Documento: [Consenso: Cuidadores en Latinoamérica](#)

Vea el panel 1 completo [AQUÍ](#)

2. Retos y Desafíos en la Ruta del Paciente

PANELISTAS

- **Ariadne Dias**
Directora de Relaciones Institucionales de Casa Hunter - FEBRARARAS
- **Diego Gil**
Presidente de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras - FECOER
- **Dr. Carlos Javier Almeciga**
Director del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo - Pontificia Universidad Javeriana.
- **Maria Elena Almendariz**
Directora Ejecutiva de la Federación Peruana de Enfermedades Raras, FEPEER
- **Vanessa Valencia**
Trabajadora Social de aYOUdas Panamá

MODERADORA

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en las experiencias de personas con ER en Latinoamérica. Se contó con presentaciones de líderes de organizaciones de pacientes, quienes compartieron sobre los desafíos que enfrentan los pacientes y sus familias para acceder al diagnóstico, atención y tratamiento, y las barreras legales a que se enfrentan. Adicionalmente, se contó con presentaciones de profesionales de la salud que discutieron las vías de atención y acceso de las ER en Colombia como caso de estudio.

La ruta del paciente inicia cuando se identifican los primeros síntomas, y es por esto que no deben pasarse por alto. No es posible contar con un sistema de salud integral para ER cuando los servicios de salud están fragmentados, y mucho menos cuando están diseñados para enfermedades más prevalentes, por lo cual deben fortalecerse los sistemas de salud desde la atención primaria, incluyendo a todos los actores que lo componen. Conviene la regionalización de los sistemas de evaluación, ya que hay un gran monto de recursos invertido por cada país en la generación de las mismas guías de práctica clínica y los mismos manuales de procedimientos. A su vez, compartir mejores prácticas y fortalecer la educación sobre los procesos de solicitud de nuevas tecnologías puede permitir un mayor acceso a tratamientos y una

disminución en los casos de judicialización de las solicitudes de tratamiento, los cuales solo crean mayores barreras entre los entes regulatorios, los sistemas de salud y los pacientes. Desde la academia, los centros de ER y los observatorios pueden generar espacios donde se concentre la educación, la sensibilización y la investigación de ER. Esta última genera muchos beneficios en sí, desde la regionalización de la información, hasta el fortalecimiento de tecnologías y el acceso a tratamiento para los pacientes.

MENSAJES CLAVE

1. En muchos casos, el retraso de unos cuantos días en la detección de una enfermedad puede ser letal para el paciente, otras enfermedades toman entre 3 y 15 años en ser detectadas. Lo importante es que tan oportuna es esa confirmación de diagnóstico para garantizar la calidad de vida del paciente con ER.
2. Al no contar con un ente regulador regional, todos los países en Latinoamérica muchas veces están intentando regular lo mismo, invirtiendo de manera independiente una cantidad importante de recursos para generar los mismos guías y mismos manuales de procedimientos.
3. Existe un gran número de enfermedades que aún no tienen diagnóstico, y mientras más herramientas tecnológicas tengamos, mayor será la posibilidad de llegar a un diagnóstico certero.
4. Existen casos de leyes en los países de la región que apuntan a garantizar el acceso a tratamientos para pacientes con ER. Los retos radican en la implementación de dichas leyes, ya que la judicialización de los procesos para solicitar el acceso a tratamientos no beneficia a ninguno de los actores (stakeholders).
5. Las ER pueden definir el modelo de atención diferenciada, especialmente contemplando que no existen lineamientos formales sobre las rutas de atención a pacientes con ER
6. Además del trabajo en el fortalecimiento de la atención primaria para lograr canalizar al paciente desde la sospecha clínica, es muy importante trabajar en garantizar el acceso al diagnóstico oportuno y adecuado para poder acceder a un tratamiento adecuado en los casos en que exista, ya que la oferta terapéutica para las ER es muy baja, por lo cual también conviene promover la investigación clínica.

Información relevante

- [Orphan Disease Center](#) , UPENN, EEUU
- [Observatório de Doenças Raras](#), UBR, Brasil
- [Instituto de Errores Innatos del Metabolismo](#), Universidad Javeriana, Colombia

Ver panel 2 completo [AQUI](#)



3. Diagnóstico Molecular y Genético de las Enfermedades Raras

PANELISTAS

- **Dra. Gabriela Repetto**
Directora del Programa de Enfermedades Poco Frecuentes, Facultad de Medicina de la Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
- **Dra. Claudia Gonzaga-Jauregui**
Investigadora LIIGH, UNAM
- **Dr. Enrique Teran**
Presidente de la Academia de Ciencias de Ecuador
- **Dr. Carlos Almeciga**
Director del Instituto de Errores Innatos del Metabolismo, Pontificia Universidad Javeriana.

MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

El panel se centró en los últimos avances en el diagnóstico molecular y genético de las ER en Latinoamérica. El panel contó con expertos en enfermedades huérfanas que compartieron su conocimiento y experiencia sobre el proceso de diagnóstico, las bases genéticas y moleculares de estas enfermedades y las tecnologías actuales y emergentes para su diagnóstico. Además, se incluyeron discusiones sobre los desafíos y barreras para el acceso al diagnóstico molecular y genético en Latinoamérica y se propusieron estrategias para aumentar el acceso a estas herramientas de diagnóstico para pacientes y familias afectadas con ER.

CONCLUSIONES GENERALES

Un reto predominante en torno a las ER es la dificultad que implica llegar a un diagnóstico oportuno y certero. Las ER varían en su definición entre países, y esto genera discrepancias en el diagnóstico y el acceso al tratamiento. Adicionalmente, existe desconocimiento a nivel de la comunidad médica sobre los primeros síntomas y diagnóstico de las ER lo cual también genera retrasos en su detección. Si consideramos que el 80% de las ER tienen un componente genético y se conoce la causa genética de más de 6000 enfermedades, estamos perdiendo una oportunidad importante en cuanto al diagnóstico, especialmente cuando la tecnología para llegar a

él ya existe. Y aunque la secuenciación genética es una excelente vía para el diagnóstico, no se puede pasar por alto la práctica clínica inicial, ya que es el primer paso en la ruta del paciente. Aumentar el acceso a la secuenciación genética y compartir información a nivel regional ayuda a reducir las variantes de significado incierto en beneficio no solo de las ER, sino del sistema de salud en su conjunto. Sin embargo, existen retos importantes que impiden la implementación del diagnóstico molecular en Latinoamérica y el Caribe, tales como el desconocimiento y la falta de apoyo para su realización por parte de gobierno y los tomadores de decisión, cobertura limitada por parte de los sistemas de salud públicos y privados, pocos laboratorios especializados y falta de personal capacitado, altos costos y acceso limitado, poca demanda por altos costos y bajo acceso, y el desconocimiento de las ventajas de un diagnóstico molecular por parte de los médicos. Se requiere de la participación de todos los actores para la implementación de programas diagnósticos efectivos, y de la posible alianza con otros actores no tan obvios (caso Genome Canada) que facilite el uso de la tecnología y capacidad instalada. Se recomienda también un programa enfocado en el acompañamiento o la consejería genética para pacientes y familias, donde los consejeros sean los profesionales de salud de atención primaria.

MENSAJES CLAVE

7. La odisea diagnóstica se refiere al camino que recorre el paciente en su búsqueda de un diagnóstico certero. En Latinoamérica, el promedio de tiempo para la confirmación diagnóstica de una ER es de 10 años, mientras que en países como Estados Unidos y algunos de Europa donde el diagnóstico molecular es de las primeras opciones para confirmar enfermedades de sospecha genética, el tiempo se ha reducido en promedio de 4 a 5 años.
8. Desde los años 70, con el cariotipo cariograma, se alcanza una certeza diagnóstica de 3% aproximadamente. Con los avances tecnológicos actuales, la certeza diagnóstica aumenta a 50% aproximadamente. Si bien la secuenciación genética vino a cambiar el escenario de las pruebas diagnósticas, los médicos tratantes continúan preguntándose cuál es la prueba adecuada para el paciente con ER que están atendiendo.
9. Existen 3 elementos fundamentales que interactúan en torno a las pruebas diagnósticas: por un lado está la infraestructura, por otro lado el talento humano y por último, los recursos financieros. Latinoamérica tiene una carencia de infraestructura ya que no existen políticas de adquisición del equipo necesario y los precios suelen ser muy altos, hay pocos profesionales capacitados y generalmente se concentran en las grandes ciudades, y por

último, no se destinan recursos por parte de los tomadores de decisión para garantizar que el realizar pruebas diagnósticas sea una estrategia sostenible.

10. Los países de la región toman como referencia datos genómicos que están hechos con población europea y al no tener datos latinoamericanos como referencia aumenta la posibilidad de obtener variantes de significado incierto.
11. Es necesario reivindicar el rol del buen examen físico y del buen análisis de la historia familiar para poder acercarse a un diagnóstico certero, además de aceptar lo que se conoce y lo que no se conoce para poder apoyarnos de las herramientas correctas en la búsqueda del diagnóstico.
12. La generación de un programa regional de capacitación sobre Consejería Genética y el relevamiento de las capacidades instaladas en torno a la generación de Información genética por país puede fortalecer y promover el diagnóstico genético y reducir significativamente el tiempo en la odisea diagnóstica de los pacientes con ER.

Información relevante

- Publicación: [Accelerating Access to Genomics For Global Health](#)
- Sitio Web: [Genome Canada](#)
- Sitio Web: [Ley Nacional del Cáncer \(Chile\)](#)

Ver panel 3 completo [AQUI](#)



4. Impulsando el Tamizaje Neonatal en Latinoamérica.

PANELISTAS

- **Dra. Claudia Gonzaga-Jauregui**
Investigadora LIIGH, UNAM
- **Dr. Ignacio Zarante**
MD. Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, Profesor titular Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Dra. Tania Bachega**
Presidenta de la Sociedad Brasileña de Tamizaje Neonatal y Errores Congénitos del Metabolismo
- **Dra. Juana Inés Navarrete**
Presidenta de la Asociación Mexicana de Genética Humana
- **Lic. Jacqueline Tovar**
Presidenta de Mujer México y Fundadora de Iniciativa pensemos en Cebras México

MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en el estado actual y en el desarrollo de los programas de tamizaje neonatal en Latinoamérica y su importancia en el contexto de la salud pública. El panel contó con expertos en el campo que compartieron su conocimiento y experiencia sobre la legislación y las políticas relacionadas con el tamizaje neonatal, las tecnologías actuales y emergentes para el tamizaje, y los desafíos y barreras para el acceso al tamizaje neonatal en la región. El panel incluyó discusiones sobre los beneficios potenciales de expandir los programas de detección de recién nacidos, incluida la identificación temprana y la intervención para ER. El panel brindó una valiosa oportunidad para que los asistentes conocieran los últimos avances en detección de recién nacidos y para que discutieran los desafíos y oportunidades para mejorar el acceso y la legislación relacionada con la detección de recién nacidos en Latinoamérica.

CONCLUSIONES GENERALES

El tamizaje neonatal es una estrategia de salud pública valiosa que se lleva a cabo en recién nacidos para identificar enfermedades potencialmente graves antes del inicio de los síntomas o lo suficientemente temprano como para justificar una intervención terapéutica, reduciendo la morbilidad y la mortalidad y mejorando la calidad de vida. El tamizaje neonatal es una vanguardia esencial para el cuidado infantil y ha proporcionado grandes mejoras en el diagnóstico temprano de muchas enfermedades congénitas. Sin embargo, de los 33 países que integran la región, solo 16 cuentan con un programa de tamizaje neonatal que tamizan entre 5 y 6 enfermedades, algunos tamizan para un número menor de enfermedades y algunos no tienen programas nacionales de tamizaje neonatal. Dentro de este panorama variado de programas y legislación para el tamizaje neonatal se encuentran también diferentes grados de implementación de las leyes. Por ejemplo, Colombia y Brasil pasaron nuevas legislaciones para ampliar los programas de tamizaje neonatal, sin embargo, enfrentan retos en la implementación efectiva de dichos programas. Algunos de estos retos incluyen cubrimiento geográfico, seguimiento de los pacientes posterior al tamizaje, consentimiento informado y cuestiones éticas alrededor del tamizaje (e.g., si no está disponible o cubierto el tratamiento).

Por lo tanto, además del marco normativo, se debe considerar el presupuesto necesario para un crecimiento gradual de la detección en el tamizaje neonatal, ya que la operatividad y la uniformidad en el tamizaje garantizan el éxito de los programas mientras aportan a las estadísticas sobre enfermedades en la región. El tamizaje neonatal debe tratarse como una prioridad de salud pública, y los datos descubiertos pueden atraer investigación a los países de la región, incrementando así las capacidades de cada país y facilitando el intercambio de buenas prácticas. Es importante también promover la educación del público general sobre la importancia del tamizaje neonatal y asegurar una comunicación efectiva entre el médico y los padres del bebé.

MENSAJES CLAVE

1. Los países latinoamericanos aún tenemos un largo camino a recorrer en lo que se refiere a tamizaje neonatal, ya que si bien algunos países tienen una legislación activa en cuanto a tamizaje, la fragmentación en los sistemas de salud también genera diferencias entre la cantidad de enfermedades que se busca identificar.
2. Si bien hay una ventaja en la identificación de enfermedades en los programas de tamizaje privados, la mayoría de las veces, al identificarse una patología, los

pacientes recurren al sistema público. Esta es una de las razones por la cual los tomadores de decisión deben invertir en tamizaje neonatal.

3. Ante el argumento constante de que no hay recursos para invertir en ampliar los paneles de tamizaje, debemos mostrar que es más rentable detectar que tratar las secuelas por un diagnóstico tardío.

Información relevante

- Gráfica: Comparativa de Tamizaje en los Países Latinoamericanos
- Video: Iniciativa Pensemos en Cebras

Ver panel 4 completo [AQUI](#)



5. Resolución de las Naciones Unidas sobre las ER en Latinoamérica

PANELISTAS

- **Durhane Wong-Rieger**
Presidenta y CEO de la Organización Canadiense para las Enfermedades Raras
- **Dra. Natalia Messina**
Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio en Ministerio de Salud Argentina
- **Dr. German Escobar**
Ex Vice Ministro de Salud y Protección en Colombia
- **Dr. Gustavo Mendes**
Investigador Científico en IVI - Ex Gerente General de medicamentos y productos biológicos en ANVISA

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en la Resolución de las Naciones Unidas sobre ER (Resolución ER de la ONU) y sus implicaciones para la región de Latinoamérica. El panel reunió a expertos del campo de las ER, formuladores de políticas y representantes de las Naciones Unidas para discutir la Resolución ER de la ONU y su impacto en la región de Latinoamérica. Se examinó el progreso realizado en la implementación de la resolución y los desafíos que aún deben abordarse. También se exploraron posibles soluciones para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y la atención de las personas con ER en Latinoamérica.

CONCLUSIONES GENERALES

El 16 de diciembre de 2021, la ONU adoptó la primera resolución de la historia sobre cómo afrontar los retos de las personas que viven con una ER y sus familias. Reconociendo la necesidad de promover y proteger los derechos humanos de todas las personas, incluidos los aproximadamente 300 millones de personas que viven con una enfermedad rara en todo el mundo. El principal objetivo de la Resolución de las

Naciones Unidas sobre las ER es reconocer las ER como un problema de salud pública a nivel global, no solo en el ámbito sanitario, sino también en el entorno sociocultural, comunitario, etc. La implementación de la resolución de ER de la ONU ha sido un reto a nivel global y especialmente en Latinoamérica, ya que establece que los países apoyaran iniciativas que permitan el reconocimiento de enfermedades raras, y esto en latinoamérica representa un reto en sí debido la falta de infraestructura, de especialistas y de recursos financieros destinados a este propósito.

Cuando un sistema de salud establece su propia definición de lo que es una ER, como el caso de Argentina (1 en 2000 casos) “importa” prevalencias de otros países, ya que no se tiene un registro local. El no tener una definición unificada como región es el mayor reto para la identificación de los pacientes y el abordaje regional de esta problemática. Según Durhane Wong-Rieger, Presidenta y CEO de la Organización Canadiense para las ER, menos del 1% de los pacientes que son elegibles para tratamiento logran tener acceso a ellos debido a las múltiples barreras en el acceso a los tratamientos. Si consideramos que la mayoría de las compañías farmacéuticas basan el costo de sus tratamientos en la expectativa de acceder al 10% de los pacientes elegibles, entonces debemos sumar a la industria a la conversación de acceso, ya que se pueden habilitar otros modelos que consideren el acceso de un mayor porcentaje de pacientes a los tratamientos, como el modelo de Pago por Resultados implementado en Argentina sobre la primera Terapia Génica aprobada.

De esta manera, se podrían reducir los costos del tratamiento al paciente o sistema de salud bajo la premisa de tener un mayor volumen. El fortalecimiento de políticas públicas a nivel local es necesario para establecer un registro nacional que generará datos que guíen y apoyen el desarrollo de futuras políticas públicas y donde se pueda evidenciar los esfuerzos que se hacen para suscribir a la resolución. Esto es necesario, ya que la actual resolución presenta un desafío que nadie anticipó, y es el de tener que renovar dicha resolución, con los datos que aporte cada uno de los



países miembros de las Naciones Unidas. Existe también otra resolución en camino, que es la de la Organización Mundial de la Salud. A diferencia de la resolución de las Naciones Unidas, quienes se adhieran a la resolución de la OMS deberán garantizar la implementación y el acceso de los pacientes a múltiples servicios. Como región, los países tenemos mucho en común, y compartir más que solo las buenas prácticas, también los grandes errores y áreas de oportunidad, pueden ayudar a otros países a evitarlos.

MENSAJES CLAVE

1. Las ER son un tema global de salud pública, y no solo en términos sanitarios, sino también sociales, económicos, educativos y de empleabilidad.
2. Si bien existen ya resoluciones en cuanto a discapacidad y niñez, los pacientes con ER están en mayor desventaja aún ya que muchas veces no son cubiertos por estos programas.
3. La resolución no resuelve el problema, pero al generar el espacio de reconocimiento de las ER, permite lograr avances en el acceso a diagnóstico y tratamientos por parte de los pacientes con ER.
4. La resolución no solo atiende temas sanitarios, sino que atiende también la integralidad de los pacientes y sus familias y permite hacer un abordaje diferenciado, enfocado a las necesidades de cada paciente.
5. No hay una ruta lineal para la implementación de la resolución en los países de la región, sin embargo, hay elementos que todo país necesita tomar en cuenta para la implementación intersectorial; el primero y más importante, datos sobre ER, con sistemas de información que poco a poco evolucionan para integrar datos más allá de lo sanitario.
6. El mayor reto en torno a la resolución de las Naciones Unidas sobre ER es volver y renovarla, y para esto, debemos responder que se hizo con los acuerdos establecidos y probar si efectivamente, generaron o dieron inicio a los cambios esperados.

Información relevante

- Página Web: [Resolución de las Naciones Unidas sobre ER](#)
- Página Web: [Sistema de Registro de ER en Argentina](#)
- Página Web: [Introducción de la primera terapia génica en el sistema de salud Argentino](#)

Ver panel 5 completo [AQUI](#)

6.

Estudio de caso

Integración Regional de Centros de Excelencia

PANELISTAS

- **Dr. Roberto Gugliani**
Co-Presidente Casa dos Raros
- **Dr. Ignacio Zarante**
Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, Profesor titular Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Antoine Daher**
Fundador de Casa Hunter y Presidente de Federación Brasileña de Enfermedades Raras, FEBRARAS

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en la integración de centros de excelencia para enfermedades poco frecuentes en la región, destacando los éxitos y desafíos de estas iniciativas. El panel reunió a expertos en ER para presentar un estudio de caso de integración exitosa de centros de excelencia en Brasil y se discutieron los desafíos que enfrentan en la implementación de estas iniciativas. También se exploró el potencial para replicar estos esfuerzos en otros países de Latinoamérica. El panel brindó información valiosa para aquellos interesados en ER y los esfuerzos para mejorar la atención de las personas afectadas en Latinoamérica. Además, el panel ayudó a promover el intercambio de conocimientos y buenas prácticas entre diferentes países y regiones de Latinoamérica, fomentando el desarrollo de un enfoque integral y diferencial para la atención de estas enfermedades.

CONCLUSIONES GENERALES

En la región Latinoamericana, Brasil es el país que más invierte en salud con un gasto del 13% de su PIB en el 2022. Para abordar los retos iniciales en cuanto a ER, el diagnóstico y seguimiento genético se hizo en los hospitales universitarios, para cubrir estos gastos desde los presupuestos de investigación y de educación.



El Hospital de Clínicas de Porto Alegre desarrolló el primer centro de referencia, y creó los primeros entrenamientos y sistemas de información para ER en Brasil. En el 2016, el gobierno comenzó a designar servicios de referencia para ER. Actualmente se cuenta con 21. Estos centros cuentan con servicios poco estandarizados entre sí y aún son pocos en relación a la población y a su distribución geográfica, estando la mayoría concentrados en las ciudades principales. La iniciativa más reciente en Brasil es Casa Dos Raros, un centro de referencia inaugurado el día 28 de Febrero (Día mundial de las ER). Es un centro especializado en atención integral e investigación de pacientes con ER. Existe una iniciativa para replicar este centro en Colombia, basado en una resolución que contempla 23 criterios a cubrir para que un centro de atención pueda considerarse centro de referencia. Actualmente solo existen 4 centros habilitados en proveer servicios para Esclerosis Múltiples. En el Hospital Universitario San Ignacio, en Bogotá, Colombia, se ha iniciado el trabajo para montar este centro, atendiendo los retos que implica.

Información relevante

- Presentación: [Rare Diseases in Brazil](#)
- Página Web: [Rede de Doenças Raras](#)
- Página Web: [Servicio de Informaciones sobre Genética Médica](#)
- Página Web: [Casa dos Raros](#)

Ver panel 6 completo [AQUI](#)

7.

Mariana Moreno Acevedo

Testimonio de superación de paciente viviendo una ER

PANELISTAS

- Mariana Moreno Acevedo
Paciente de Atrofia Muscular Espinal

MODERADORAS

- Felicitas Colombo
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- Dra. Mariana Rico
Directora Médica de AHF

DESCRIPCIÓN

Mariana es una paciente de Atrofia Muscular Espinal, y a sus 21 años, cuenta cómo no solo los impedimentos físicos generan la discapacidad de los pacientes, sino también el entorno completo. A pesar de que los primeros síntomas se manifiestan a la edad de 1 año, no es sino hasta los 16 años que ella puede acceder a un tratamiento integral, aun después de pasar por especialistas que continuaban interpretando erróneamente su condición y a pesar de contar con un examen genético. Este es solo un ejemplo de los muchos en los cuales 15 años se vuelve el tiempo estándar entre los primeros síntomas y el acceso al tratamiento.

Información adicional

- Video testimonial por parte de tres pacientes en México, Ecuador y República Dominicana. Link del video testimonial <https://www.youtube.com/watch?v=tyDzJ29EQOw&t=300s>

Ver panel 7 completo [AQUI](#)



8. Visión holística de la educación y capacitación del personal de la salud en ER

PANELISTAS

- **Dra. Alejandra Vazquez** - Directora Académica de la Facultad de Medicina Universidad Autónoma de Guadalajara, México
- **Dra. Martha Tamayo** - Directora de la Fundación Derecho a la Desventaja y profesora titular del Instituto de Genética Humana - Pontificia Univesidad Javeriana
- **Dra. Olga Echeverri** - Profesora asociada de IEIM - Pontificia Universidad Javeriana
- **Dr. Enrique Teran** - Médico Farmacólogo, y Presidente de Ciencias de la Academia del Ecuador

MODERADORA

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en la importancia de capacitar a los profesionales de la salud en el diagnóstico, tratamiento y atención de personas con ER. El panel reunió a expertos para discutir el estado actual de la capacitación del personal de salud en la región y los desafíos que deben abordarse. Se presentaron programas de capacitación exitosos, destacando las mejores prácticas y los beneficios que se pueden derivar de tales iniciativas. También se exploraron posibles soluciones para mejorar el diagnóstico, el tratamiento y la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes en Latinoamérica. Además, el panel abordó la importancia de un enfoque holístico en la formación de profesionales de la salud, que incluya no solo conocimientos técnicos sino también aspectos sociales y emocionales.

CONCLUSIONES GENERALES

La barrera principal para tener una visión holística en la educación sobre salud es justamente, que no existe una visión holística en los programas de formación académica de las universidades de la región. La cátedra de ER no es común en los programas de formación de salud, y dados los avances tecnológicos en materia de salud, se han incluido nuevas materias, priorizando la ciencia sobre las habilidades blandas. Otro reto es cuando los estudiantes se enfrentan a la realidad de la práctica clínica, donde solo tienen alrededor de 15 a 20 minutos para formar un vínculo con

cada paciente en una jornada de atención. Es importante compartir y replicar los modelos de sensibilización que actualmente se están llevando a cabo en la región, y de sensibilizar también al personal de atención general, no solo al personal de salud. Esto quiere decir, sacar de la academia y enseñar en el campo de acción, sin dejar de insistir en un cambio académico donde no sólo intervengan los tomadores de decisiones en materia de salud, sino también los tomadores de decisiones en materia de educación.

La importancia de la educación sobre ER en la formación de médicos generales es que son ellos los que probablemente lleguen a ser el primer punto de contacto de un paciente que presenta síntomas de una ER, ya sea en un ámbito de cuidado primario, consulta de pediatría, etc. Muchos pacientes y sus familiares visitan múltiples médicos durante la odisea diagnóstica, obteniendo diagnósticos erróneos y retrasando la posibilidad de tratamiento y terapia. Es importante resaltar que no todos los médicos deben saber sobre todas las ER ni tener la capacidad de diagnosticarlas y tratarlas. Sin embargo, deben poder reconocer cuáles síntomas pueden levantar la sospecha de una ER y poder remitir ese paciente a un especialista apropiado para realizarle las pruebas diagnósticas pertinentes.

MENSAJES CLAVE

1. Los programas de formación médica no incluye la parte donde explican y sensibilizan al estudiante sobre el hecho de que el paciente es, ante todo, una persona. Dicha preparación y sensibilización pueden contribuir a mejorar las habilidades en cuanto a comunicación con los pacientes.
2. La academia es ante todo, el espacio donde se generan las oportunidades de análisis de los casos médicos que pueden dar origen a la confirmación de un diagnóstico de ER.
3. El implementar una visión holística a través de cátedras adicionales en la formación de médicos es un desafío difícil de abordar, ya que la especialidad médica en temas y conocimiento se ha ido extendiendo, pero el tiempo de carrera no.
4. Comunicación en medicina consiste en enseñar al estudiante y futuro médico acerca de cómo transmitir información a sus pacientes, como generar esa empatía necesaria y cómo reconocer a nivel personal las dificultades de inclusión por la que pasan los pacientes con ER

Información relevante

- Página Web: [Fundación Derecho a la Desventaja](#)

Ver panel 8 completo [AQUI](#)

9.

La experiencia de las organizaciones de pacientes en Latinoamérica y el Caribe

PANELISTAS

- **Vanessa Valencia Barroso**
Trabajadora Social de aYOUdas Panamá, ALASER
- **Diego Gil Cardozo**
Presidente de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras - FECOER
- **Ariadne Guimarães Dias**
Directora de Relaciones Institucionales de Casa Hunter - FEBRARARAS
- **Roberto Rodriguez**
Vicepresidente de la Alianza Dominicana de Asociaciones de Pacientes
- **José de Jesús Navarro Torres**
Presidente de la Organización Mexicana de Enfermedades Raras - OMER
- **Alejandro Andrade**
Presidente de la Federación Chilena de Enfermedades Raras - FECHER
- **Félix Galarza**
Presidente Ejecutivo de la Federación Ecuatoriana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes - FERPOF
- **Maria Elena Almendáriz**
Directora Ejecutiva de la Federación Peruana de Enfermedades Raras, FEPER
- **Ronny Garro**
Red de Enfermedades Raras Costa Rica

MODERADORA

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF

DESCRIPCIÓN

Este panel se centró en las experiencias de las organizaciones de pacientes de enfermedades huérfanas en la región, destacando los éxitos y desafíos de estas iniciativas. El panel reunió a directivos de organizaciones de pacientes de ER para compartir sus experiencias y puntos de vista. Se brindó información valiosa para aquellos interesados en estas enfermedades y los esfuerzos para mejorar la atención de las personas afectadas por estas afecciones en Latinoamérica, protagonizando la voz y la perspectiva del paciente y destacando la importancia del enfoque centrado en el paciente en el manejo de las ER.

Los siguientes links muestran los datos de incidencia, la información sobre registro, la codificación de las ER, el marco normativo, las organización de pacientes , la representación de estas organizaciones, cuáles son los programas nacionales de investigación, cuáles son los centros especializados, cuales son las iniciativas, cuales son las oportunidades y cuales son los retos de cada uno de los países de la región.

MENSAJES CLAVE

1. La región no cuenta con una definición única de enfermedades raras
2. No todos los países cuentan con una legislación específica en torno a enfermedades raras
3. No existe un registro único de enfermedades raras en los países latinoamericanos, por lo cual los datos con los que se cuenta en la región son muy escasos.

[Brasil](#)

[Chile](#)

[Colombia](#)

[Costa Rica](#)

[Ecuador](#)

[México](#)

[Panamá](#)

[Perú](#)

[Republica Dominicana](#)

Ver panel 9 completo [AQUI](#)





V. Día 2

17 de Marzo 2023

10. Evaluación de tecnologías de la salud para ER con enfoque diferencial

PANELISTAS

- **Diego Gil Cardozo**
Presidente de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras (FECOER)
- **Dra. Paula Daza**
Directora Ejecutiva - Centro de Políticas Públicas e Innovación en Salud (CIPS - UDD)
- **Dra. Adriana Robayo**
Directora Ejecutiva del instituto de Evaluación Tecnológica en Salud (IETS) Colombia
- **Dr. Leonardo Arregoces**
Ex Director de Medicamentos y Tecnología Sanitaria del Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia
- **Dr. Gustavo Mendes**
Investigador Científico en IMI - Ex Gerente General de medicamentos y productos biológicos en ANVISA

MODERADORA

- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se enfocó en la participación de los pacientes en los procesos de la Evaluación de Tecnologías en Salud (ETS) como una herramienta para evaluar el impacto clínico, económico y social de las nuevas tecnologías para ER en Latinoamérica, tomando en cuenta las características y necesidades específicas de los pacientes. Este panel reúne a expertos en el campo de la ETS y las enfermedades poco frecuentes, quienes comparten su experiencia y mejores prácticas para evaluar la efectividad, seguridad y rentabilidad de las nuevas tecnologías, así como sus implicaciones sociales y las cuestiones éticas que puedan levantar.

CONCLUSIONES GENERALES

La evaluación de tecnologías sanitarias (ETS) para ER plantea retos a las metodologías tradicionales. La naturaleza de estas enfermedades implica que existen limitaciones en el número de pacientes en los estudios, el tiempo de aparición y diagnóstico, y el enfoque de la medicina de precisión.



Por lo tanto, es necesario un marco de evaluación más amplio, que debe considerar no solo la efectividad y la seguridad, sino también la equidad, las perspectivas de los pacientes y los costos adicionales. La falta de formalización de los procesos de evaluación es una de las principales barreras para la participación de las organizaciones de pacientes. Además, existe una comunicación limitada entre las agencias de evaluación y la comunidad de pacientes, lo que dificulta el intercambio de información y buenas prácticas.

Brasil cuenta con un proceso formal de participación del paciente para las ETS, con tres espacios formales de participación social: la experiencia del paciente, la consulta y la audiencia pública. El proceso en Brasil es transparente, pero existe la necesidad de estimular la participación del paciente preservando y garantizando su privacidad. El comité de Brasil privilegia la calidad de la contribución social sobre la cantidad, lo cual significa que, aunque haya 40.000 contribuciones para la incorporación de un medicamento, la decisión no será necesariamente positiva si las contribuciones no son de alta calidad.

La Ley Ricarte Soto en Chile es un marco legal que posibilita la participación de pacientes en las ETS para las ER, proporcionando un abordaje más racional y organizado. Esta ley tiene particularidades que permiten la inclusión de las ER en la comisión de priorización, donde grupos de pacientes participan en la evaluación del impacto social de la tecnología.

El uso de evidencia del mundo real es un desafío para las ETS para las ER, ya que algunas agencias reguladoras no aceptan esta información. Esto plantea un desafío para entender la efectividad de los tratamientos de las ER y tomar decisiones informadas sobre la continuación del mercado, la cobertura y otros factores. Las agencias que están dispuestas a comunicarse y dialogar con la industria y otros actores tienen más probabilidades de lograr una ETS diferencial. Brasil se menciona como un ejemplo destacado de este tipo de agencia en Latinoamérica. El costo de los estudios de ER es alto, por lo que se vuelve imprescindible diseñar estudios eficaces y

útiles para la toma de decisiones en un futuro. Las perspectivas y expectativas de los pacientes deben tenerse en cuenta en los diseños y resultados de los estudios para garantizar que sean representativos de los escenarios del mundo real. Para lograr esto, se necesitan discusiones y acuerdos colaborativos entre las agencias reguladoras, los evaluadores de tecnología y los actores de la industria.

Latinoamérica necesita más personas que entiendan y estén capacitadas en ER y ETS. Si bien se han logrado avances en la educación de los pacientes y su participación en el proceso de evaluación, es necesario que más profesionales participen en estas discusiones. El liderazgo es clave para lograr una colaboración efectiva entre las agencias, los pacientes y la industria cuando se trata de ETS diferencial para las ER. Este liderazgo debe provenir de los niveles más altos del gobierno y las agencias reguladoras, y debe centrarse en cambiar la forma en que se hacen las cosas tradicionalmente. El líder debe ser alguien que esté dispuesto a entablar un diálogo y escuchar a los pacientes y representantes de la industria sin ser condescendiente. Este tipo de liderazgo debe centrarse en cambiar la forma en que las agencias interactúan con los diferentes actores, en particular los pacientes, y debe basarse en la voluntad de entablar un diálogo y comprender diferentes perspectivas.

El cambio en el liderazgo no debe verse como una pérdida de control o gobernanza. Más bien, debe verse como una forma de mejorar el proceso regulatorio y garantizar que los pacientes reciban la mejor atención posible. En última instancia, el objetivo de las ETS diferenciales para las ER es mejorar los resultados de los pacientes, y el liderazgo efectivo es clave para lograr este objetivo.

MENSAJES CLAVE

1. La participación de pacientes y ciudadanos en el proceso de ETS para las ER es fundamental para un abordaje diferencial. Entienden el valor de la tecnología, sus beneficios y desenlaces. Los canales de comunicación y coordinación entre las agencias reguladoras y organizaciones de pacientes son necesarios para fortalecer la generación de evidencia y construir estos procesos con objetividad. Las organizaciones de pacientes tienen un gran potencial para generar evidencia y contribuir a estos espacios, pero es crucial entender la función, el propósito y el alcance de cada uno en las diferentes fases de las ETS.
2. La calidad y la organización de la participación de los pacientes son cruciales para el éxito de las intervenciones en las ETS. Los pacientes y sus representantes deben estar capacitados para entender el proceso de evaluación. Existe la oportunidad de formalizar procesos de participación activa de pacientes y ciudadanos en las ETS. La evaluación y documentación de

buenas prácticas puede mejorar estos procesos, no solo en Latinoamérica sino también a nivel mundial.

3. Las agencias involucradas en ETS, incluyendo los reguladores y los pagadores, deben participar en discusiones con la industria y los fabricantes de medicamentos desde el comienzo del proceso de desarrollo del medicamento para alinear las expectativas y los objetivos.
4. Las ETS deben incluir niveles macro y micro de evaluación, no sólo en términos de desenlaces de salud, sino también con atención a la evaluación del impacto socioeconómico, incluyendo la calidad de vida, los costos indirectos y los recursos necesarios para atender a los pacientes. Estos deben ser criterios obligatorios para los tomadores de decisión, además del impacto presupuestario de las tecnologías sanitarias. Esto requerirá cambios en las políticas públicas y la legislación.
5. La investigación posterior a la comercialización y el seguimiento y control de los pacientes son fundamentales para obtener datos porque pueden surgir incertidumbres y ambigüedades debido al tamaño de la muestra de pacientes. Las agencias deben aclarar las incertidumbres desde el inicio del proceso de desarrollo y generar datos complementarios para evaluar los beneficios y riesgos de la terapia de forma continua. Las industrias deben comprometerse a proporcionar datos de seguimiento y compartir los riesgos de la terapia a largo plazo.
6. La dificultad de retirar un producto después de la aprobación resalta la importancia de las metodologías diferenciales y la generación de datos continuos para demostrar resultados positivos. Las agencias deben tener la capacidad de cambiar decisiones en función de nueva evidencia y demostrar que la terapia sigue siendo efectiva. Es esencial cambiar la decisión si los datos clínicos del estudio no se confirman y la terapia ya no es efectiva.
7. El liderazgo es clave para lograr una colaboración efectiva entre las agencias, los pacientes y la industria cuando se trata de ETS diferencial para ER.

Información relevante

- Presentación : [The role of Patient Organizations in Value/HTA Discussions](#)
- Presentación: [Evaluacion de Tecnologia para Salud en Brasil](#)
- Pagina Web: [GAO Releases Study on the Cost of Undiagnosed and Untreated Rare Diseases](#)

Ver panel 10 completo [AQUI](#)

11.

Mecanismos innovadores

de financiamiento, acceso y sostenibilidad para el cuidado integral de las ER

PANELISTAS

- **Dr Manuel Espinoza**
Jefe de la Unidad de Evaluación de Tecnologías en Salud del Centro de Investigación Clínica - UC
- **Durhane Wong-Rieger**
Presidenta y CEO de la Organización Canadiense para las ER
- **Dr. Enrique Teran**
Médico Farmacólogo, y Presidente de Ciencias de la Academia del Ecuador
- **Angela Chaves Restrepo**
Patient Advocacy Senior Manager Region Intercontinental - Biogen

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en explorar los mecanismos innovadores de financiamiento, acceso y soluciones sostenibles para abordar los desafíos únicos que enfrentan los gobiernos y las naciones para brindar acceso al diagnóstico y tratamiento de personas con ER en Latinoamérica, incluida la terapia génica. Este panel reunió a expertos en el campo para discutir enfoques nuevos e innovadores para la financiación y la contratación basada en valor que se puede aplicar a las ER, así como estrategias para garantizar la sostenibilidad a largo plazo de estos esfuerzos.

CONCLUSIONES GENERALES

Las ER y los medicamentos huérfanos presentan un reto importante de financiamiento para los sistemas de salud que requiere un enfoque diferencial e innovador. Los sistemas deben paliar la incertidumbre inherente a los medicamentos huérfanos, aumentar gradualmente la cobertura y ofrecer equidad. Por lo tanto, se vuelve indispensable tener un entendimiento profundo del comportamiento de la ER,

el tipo de estudios que se utilizan, los mecanismos de registro, cuáles incentivos convienen, cómo llevar a cabo la ETS, la cobertura y el financiamiento.

Lo primero que se debe considerar en el financiamiento de tecnologías para las ER es, ¿qué se va a comprar? Para esto, se tiene en cuenta la discusión del anterior panel sobre evaluación de ETS que implicaría tener un marco de valor y un sistema de evaluación de tecnologías que permita la caracterización adecuada de ese marco de valor. Entre las opciones para obtener los recursos necesarios para la financiación de los tratamientos para las personas con ER están los fondos únicos para las ER, para los cuales se define un marco de valor únicamente para las ER. Sin embargo, si los recursos provienen de un fondo general del sistema de salud, se requiere un marco de valor que permita valorar distintas tecnologías tanto para ER como para otras enfermedades. Se debe considerar el impacto de la fuente de los recursos tales como un fondo exclusivo para ER o esquemas de seguro y reaseguro que puedan diluir el riesgo y no van de la mano del presupuesto general de salud.

Teniendo esto en cuenta, la mirada en torno al financiamiento de las ER debería ser prospectiva. Es decir, se debe tener una mirada a largo plazo para identificar tecnologías emergentes que probablemente produzcan los mayores beneficios económicos y sociales y así lograr una planeación adecuada para la asignación de recursos. Al momento de realizar la compra de los tratamientos, se debe pensar en maneras inteligentes de ejecutar la adquisición.

El primer gran problema cuando se caracteriza el valor es la incertidumbre, porque incluso la mejor evidencia científica viene con niveles de incertidumbre e incertidumbre implica riesgo financiero y riesgo asociado al valor que se va a producir. Esta incertidumbre se puede gestionar a través de ciertos mecanismos. El primer tipo de mecanismos requiere espacios de negociación e interacción entre las partes interesadas, lo cual no se encuentra dentro de los marcos legales de algunos países. Al tener habilitado este espacio de negociación, se pueden ver diferentes mecanismos como pronto pago a la industria, negociar contratos con mayor tiempo y así obtener un mejor precio, recibir unidades gratuitas del producto (si lo permite la jurisdicción del país) o negociar en base a portafolios. Todas estas alternativas varían entre países.

En caso que no sea posible el mecanismo de negociación, están otros mecanismo que consisten en Acuerdos de Riesgo Compartido. Entre estos se encuentran dos tipos de acuerdo, los que administran riesgo puramente financiero y los que administran riesgo financiero asociado a la producción de valor. Los mecanismos de riesgo financieros incluyen los topes o caps (presupuesto para 10 pacientes este año y el siguiente tengo 11, el proveedor cubre el onceavo paciente); los mecanismos de suscripción tipo Netflix, que fue implementado en Uruguay (el comprador paga una suscripción por un portafolio definido en el tiempo). Estos

esquemas garantizan al administrador de los recursos no gastar más de lo presupuestado.

Dentro de los mecanismos que administran riesgo financieros asociado al valor están los acuerdos de pago por resultados (el pago está condicionado en un desenlace predeterminado); y la cobertura por evidencia (la tecnología está cubierta por un tiempo limitado con un requisito específico para la generación y presentación de evidencia adicional). En Argentina se implementó este tipo de acuerdos basados en valor para dar cobertura a la primera terapia génica en la región.

La constante respuesta de los tomadores de decisión ante la solicitud de modelos diferenciados, es la falta de recursos, pero la reciente pandemia de COVID-19 nos demostró que los recursos pueden ser asignados, incluso sin haber sido presupuestados. También existen retos en el tema de la ejecución de los modelos normativos. Las leyes sobre ER han sido creadas en algunos de los países, pero su implementación se ve limitada por las capacidades de los sistemas de salud, de modo que los pacientes recurren a solicitar tratamientos por la vía judicial. Estos casos, lejos de garantizar el acceso, ponen en riesgo la sostenibilidad del sistema de salud. Si bien ya existen muchos modelos replicables, pensar en modelos diferenciados puede dar origen a modelos propios para el financiamiento de ER en la región.

MENSAJES CLAVE

1. El desarrollo de la ciencia seguirá impulsando la innovación en ER a un ritmo acelerado, y los gobiernos y las sociedades deben estar preparados para abordar los desafíos que conlleva.
2. El financiamiento de ER y medicamentos huérfanos requiere enfoques innovadores y diferenciales que tengan en cuenta la incertidumbre inherente a estos medicamentos, aumenten gradualmente la cobertura y brinden equidad.
3. Se requiere una planificación prospectiva para identificar las tecnologías emergentes que probablemente producirán los mayores beneficios económicos y sociales para asignar los recursos de manera efectiva.
4. La incertidumbre en la caracterización del valor es un desafío importante en la financiación de ER y se puede gestionar a través de mecanismos innovadores de financiamiento que incluyen mecanismos de negociación y acuerdos de riesgo compartido.
5. Aunque existen esfuerzos aislados que han implementado mecanismos innovadores de financiamiento para ER en Latinoamérica, para que se vuelvan más comunes y sostenibles en el tiempo, se requiere articulación de los diferentes actores. Específicamente se requieren gobiernos con voluntad política, estructura, competencia y fortaleza técnica para realizar estos

esfuerzos; políticas públicas que apoyen y permitan este tipo de mecanismos; una industria farmacéutica que pueda presentar este tipo de propuestas; infraestructura de información, atención y reembolso; y articulación de las agencias.

6. El acceso debe ir de la mano de la oportunidad ya que retrasos en el acceso conllevan a peores desenlaces y mayores gastos.
7. Para que los sistemas de salud avancen hacia la sostenibilidad financiera, se debe optimizar el manejo de las enfermedades para así optimizar el uso de los recursos financieros generales del sistema.

Información relevante

- Página Web: [Introducción de la primera terapia génica en el sistema de salud Argentino](#)

Ver panel 11 completo [AQUI](#)



12. Garantizando el acceso a la innovación para pacientes con ER

PANELISTAS

- **Dr. Ignacio Zarante**
Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, Profesor titular Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Dr. German Escobar**
Ex Vice Ministro de Salud y Protección en Colombia
- **Dr. Leonardo Arregoces**
Ex Director de Medicamentos y Tecnología Sanitaria del Ministerio de Salud y Protección Social, Colombia
- **Dr. Mario Gomez**
Managing Partner
- **Dra. Natalia Messina**
Directora de Medicamentos Especiales y Alto Precio en Ministerio de Salud Argentina
- **Dra. Ana Cristina Ochoa**
Directora Médica de Takeda

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Los temas centrales son la innovación, la tecnología y los procesos de aprobación de las mismas como tratamientos en general. Con expertos de diferentes países de la región, y diferentes industrias, que nos permitieron tener una visión desde varios ángulos de una misma problemática.

CONCLUSIONES GENERALES

Lo que los organismos evaluadores reconocen como “acceso” ha ido cambiando con el tiempo. Al principio se consideraba acceso a lo que hoy conocemos como cobertura, de modo que los tomadores de decisiones se enfocaban en “permitir” que cierto tratamiento fuera utilizado, sin considerar todo lo que tiene que ocurrir para que efectivamente el tratamiento llegue a quien lo necesita. El acceso a la innovación

para las ER es un desafío en parte debido al enfoque de los sistemas de salud en las enfermedades prevalentes. Los medicamentos huérfanos con frecuencia se asocian con la percepción de costos elevados, lo cual no siempre es cierto. Los pacientes con ER requieren un enfoque interdisciplinario para el tratamiento y la atención, y el acceso a la tecnología no es el único problema. El acceso es más que tener cobertura o seguro. El concepto del acceso ha evolucionado para considerar no solo la disponibilidad del medicamento sino también la cadena de demanda, necesidad y uso. Por tanto, se trata no sólo de tener el medicamento o la tecnología disponible en el país, sino de que todos los pacientes que lo necesiten puedan utilizarlo en las mejores condiciones posibles.

Para medir el acceso, se deben desarrollar indicadores que vayan más allá de si el medicamento está disponible y se basan en si los pacientes con una ER en particular han sido identificados, están usando el medicamento y tienen acceso a todos los demás cuidados y apoyo que necesitan. Los indicadores de acceso y uso están disponibles a diferentes niveles, como el nivel nacional o de proveedor de servicios. Para garantizar el acceso a la innovación para las ER, es fundamental centrarse en todo el continuo de la atención para garantizar que los pacientes y sus familias reciban el mejor tratamiento y apoyo posibles. Actualmente, con la resolución sobre ER de las Naciones Unidas, el llamado es a garantizar el acceso, lo cual significa trabajar en todas las condiciones que deben permitirlo, como la preparación de especialistas, centros de referencia que puedan tratar estas enfermedades, y no menos importante, el diagnóstico.

El acceso a la innovación para ER varía entre los países de Latinoamérica. Los panelistas destacan que algunos países todavía se enfrentan a retos relacionados con la adquisición y el suministro de medicamentos debido a las presiones presupuestarias y la falta de infraestructura. Otros países han logrado un mayor nivel de cobertura y adquisición de tecnologías sanitarias, pero tienen dificultades para acceder de manera oportuna y efectiva a tecnologías de calidad. El apoyo intersectorial es fundamental para los pacientes con ER, sus familias y cuidadores. Algunos países han alcanzado las dos primeras etapas de acceso y ahora se están enfocando en el apoyo intersectorial y la protección social para pacientes con ER y sus familias.

En Colombia, el acceso a la tecnología para las ER es un desafío importante, y se desconoce la posición del gobierno actual sobre el acceso a la tecnología innovadora. A pesar del desarrollo de las políticas públicas y los avances en este campo, el acceso a los tratamientos ocurre en su mayoría a través de acciones legales (tutelas). De hecho, la mayoría de las acciones legales en el país son por medicamentos huérfanos, representando el 70% de los reembolsos en el país, con el 92% de esos tratamientos reembolsados el año pasado. Los panelistas coinciden en todos los países en que la

judicialización de los tratamientos para las ER no es una solución efectiva para garantizar el acceso a los tratamientos. Si bien puede ser la única opción para algunos pacientes, el proceso de recurrir al sistema de justicia para obtener un medicamento o una terapia puede llevar mucho tiempo y ser costoso. Es un proceso costoso tanto para el paciente como para el sistema de salud, ya que puede costarle más al sistema pagar un medicamento o terapia para un paciente individual al valor de mercado. Además, la judicialización de los tratamientos para las ER pone las decisiones de salud en manos del sistema legal en lugar de los proveedores de atención médica.



El sistema de salud debe ser el responsable de resolver el problema del acceso a los tratamientos de las ER, no el sistema legal. Medir el valor terapéutico de las tecnologías sanitarias para las ER es complejo, ya que el valor no necesariamente se evalúa con variables tradicionales de supervivencia sino con medidas de calidad de vida, escalas funcionales y otras métricas. Esta complejidad hace eco de los pedidos anteriores de un enfoque más sofisticado para medir el valor de las tecnologías sanitarias para las ER y garantizar el acceso a estas tecnologías para quienes las necesitan.

MENSAJES CLAVE

1. El acceso al tratamiento de las ER es más que tener cobertura o seguro; implica garantizar que los pacientes puedan realmente acceder y utilizar el tratamiento que necesitan de manera oportuna.
2. Para garantizar el acceso a la innovación para las ER, es fundamental centrarse en el continuo completo de la atención para asegurarse de que los pacientes y sus familias reciban el mejor tratamiento y apoyo posible.
3. Para mejorar el acceso oportuno, es fundamental educar a los médicos de atención primaria, pediatras y ginecólogos en el tamizaje neonatal y para reconocer los signos y síntomas de las ER y las situaciones de derivación o remisión adecuadas. Al brindar una capacitación adecuada a los médicos de atención primaria, los pacientes pueden recibir un diagnóstico y una prevención oportunos, lo que puede ayudar a reducir el costo del tratamiento y tener un impacto significativo en el sistema de salud en general.
4. La judicialización de los tratamientos o el acceso a los tratamientos es a veces la única opción para algunos pacientes, pero no es eficaz para brindar un tratamiento oportuno y adecuado.
5. Es una responsabilidad colectiva de todas las partes interesadas, incluyendo a los gobiernos, la industria farmacéutica y otras organizaciones, trabajar juntos para encontrar soluciones a los desafíos que plantean las ER.

Información relevante

- [Informe: Informe de CONETEC de la evaluación de Tratamiento \(terapia génica\) en Argentina](#)

Ver panel 12 completo [AQUI](#)

13.

La Revolución Digital

Salud digital, tecnología de la información e inteligencia artificial en las ER

PANELISTAS

- **Dra. Elmira Safarova**
Rarus Health
- **Dra. Marisa Aizenberg**
Directora Académica del Observatorio de Salud de la Facultad de Derecho, Universidad de Buenos Aires (UBA)
- **Dr. Luis Pino**
Médico Oncólogo, Fundador y CEO de OxLER
- **Irene Kanter-Schlifke**
Directora de Estrategia e Información al Cliente, Biogen Digital Health

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

La diferenciación entre la salud digital y la inteligencia artificial (IA) es esencial para comprender su rol en las ER. La salud digital se refiere a la integración de varias tecnologías para optimizar la salud, mientras que la IA involucra procesos cognitivos computacionales que imitan el pensamiento humano y es un componente clave de la salud digital. Comprender esta distinción es crucial, ya que ambos son elementos complementarios pero distintos en el contexto de las ER y las enfermedades huérfanas.

CONCLUSIONES GENERALES

Las ER plantean desafíos debido a la falta de conciencia y conocimiento entre los profesionales de la salud, lo que destaca la necesidad de incorporar la IA en la toma de decisiones médicas. La IA puede ayudar en la predicción y la clasificación de las ER, abordando las limitaciones de diagnóstico y la progresión de la enfermedad. Predecir asociaciones entre perfiles genéticos, fenotipos y ER, así como clasificar y hacer predicciones de enfermedades progresivas, son áreas en las que la IA y las técnicas de aprendizaje automático, como el aprendizaje profundo, pueden contribuir

significativamente. Estos avances tienen el potencial de superar las limitaciones de la cognición humana y mejorar el diagnóstico y la comprensión de la enfermedad.

La intersección entre la IA y la salud digital incluye aplicaciones de automatización y software que ayudan a los pacientes. Estas tecnologías deben tratarse como dispositivos médicos, evaluarse e integrarse en el tratamiento integral de pacientes con ER para garantizar un seguimiento efectivo del paciente, la captación de datos y la generación de evidencia del mundo real. Tratarlos como dispositivos médicos garantiza un seguimiento efectivo de los pacientes, capturando datos esenciales de los pacientes y generando registros automáticos del mundo real, lo que puede ayudar aún más en la investigación, el tratamiento y el avance en el manejo de ER.

La falta de datos en ER plantea un desafío importante para la investigación y el desarrollo de terapias. Para abordar esto, se están desarrollando instrumentos digitales para empoderar a los pacientes y contribuir al desarrollo de fármacos. Sin embargo, existen dificultades para integrar la tecnología en los sistemas de atención médica, ya que existe un delicado equilibrio entre los enfoques tradicionales y digitales que deben tenerse en cuenta. La participación del paciente en la toma de decisiones y la recopilación de datos es crucial. Al proporcionar herramientas como cuestionarios de síntomas, los pacientes pueden contribuir activamente a su propia atención médica y proporcionar información valiosa para los profesionales de la salud, como los pediatras.

Los registros de salud electrónicos también son importantes para la evidencia del mundo real y la práctica clínica, pero la falta de estándares unificados y el número limitado de pacientes en ER hacen que la gestión de datos sea un desafío. La necesidad de un enfoque centralizado y estandarizado para administrar los registros de salud electrónicos y la información del paciente es esencial en las ER. Actualmente, diferentes clínicas tienen sus propios estándares, lo que genera datos variados y fragmentados.

La región aún enfrenta un desafío importante en la transición de los registros en papel a los sistemas digitales. El proceso de digitalización de la información médica genera inquietudes sobre la privacidad, los aspectos legales y la gestión general de los datos digitales de atención médica. El panel enfatizó el potencial de la digitalización de la salud como solución. Presenta una oportunidad para mejorar el acceso a los servicios de salud y la mejora de las políticas públicas. La implementación de programas de teleasistencia en los países o incluso en la región puede ayudar a superar la distribución geográfica de los especialistas, reduciendo el tiempo necesario para el diagnóstico y mejorando los resultados generales de la atención médica.



El panel destacó la importancia de que las iniciativas de salud digital tengan un enfoque centrado en el paciente. Los pacientes deben participar en el proceso de diseño y desarrollo para garantizar que las herramientas y tecnologías digitales satisfagan sus necesidades. El panel destacó la importancia de las consideraciones éticas y la protección de datos en la revolución digital. Con el auge de tecnologías como la IA y la medicina de precisión, es crucial tener una comprensión ética profunda de cómo se recopilan, almacenan y utilizan los datos. Se necesitan marcos y regulaciones sólidos para garantizar la privacidad y seguridad de la información

médica, evitando posibles daños y discriminación causados por el mal uso de los datos. La conciencia y la participación ciudadana son cruciales para dar forma a estos marcos y exigir un entorno de salud digital seguro y apropiado.

MENSAJES CLAVE

1. Es importante diferenciar los roles de la salud digital y la IA en las ER. La salud digital integra tecnologías para la optimización de la salud, mientras que la IA involucra procesos cognitivos y es una parte clave de la salud digital.
2. La IA y el software de salud digital que respaldan a los pacientes y la automatización deben tratarse como dispositivos médicos. Deben evaluarse e integrarse en el tratamiento integral de ER para un seguimiento efectivo del paciente, captura de datos y evidencia del mundo real.
3. Las herramientas digitales abordan cuestiones de acceso y políticas, especialmente en regiones que dependen de sistemas basados en papel. La teleasistencia y otras soluciones digitales pueden mejorar el acceso a la atención médica, particularmente en áreas desatendidas.
4. Las herramientas digitales deben tener un enfoque centrado en el paciente que priorice a los pacientes y sus necesidades, involucrándolos en el proceso de diseño. Se debe desarrollar o fortalecer un marco regulatorio para abordar las preocupaciones éticas y legales, incluida la privacidad de los datos, para evitar la explotación y la discriminación.
5. La medicina de precisión y la IA ofrecen mejores resultados de diagnóstico y tratamiento, pero requieren consideraciones éticas y una gestión adecuada de los datos. Se deben implementar entornos seguros y planes de gestión de riesgos para proteger los sistemas vulnerables.

Información adicional

- App/Página Web: Physiotherapy for People living with neuromuscular diseases (Biogen) <https://portal.physio.me/login>
- Página Web: [Posgrado en Salud Digital Universidad de Buenos Aires](#)
- Página Web: [OxLER](#)
- Página Web: [Rarus Health](#)

Ver panel 13 completo [AQUI](#)

14. Impulsando los ensayos clínicos e investigación sobre las ER en Latinoamérica: Diversidad e inclusión de la investigación genómica.

PANELISTAS

- **Dra. Gabriela Repetto**
Directora del Programa de Enfermedades Poco Frecuentes, Facultad de Medicina de la Clínica Alemana Universidad del Desarrollo
- **Dr. Roberto Giugliani**
Co- Presidente de Casa dos Raros
- **Dra. Deborah Requesens**
Directora de Jumpstart Program, Orphan Disease Center, University of Pennsylvania
- **Dr. Reggie Garcia Robles**
Médico Genetista y Salubrista, Profesor Investigador, Pontificia Universidad Javeriana

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Este panel se centró en el estado actual y los desarrollos futuros de los ensayos clínicos y la investigación de las ER en Latinoamérica. El panel contó con expertos que compartieron su conocimiento y experiencia sobre el diseño y la implementación de ensayos clínicos de ER, los desafíos y barreras para realizar investigaciones en la región y la importancia de la diversidad y la inclusión en la investigación genómica. El panel tuvo discusiones sobre los beneficios potenciales de expandir la investigación de las ER en Latinoamérica, incluyendo un mejor diagnóstico, tratamiento y atención para pacientes y familias afectadas por estas enfermedades. El panel brindó una valiosa oportunidad para que los asistentes conocieran los últimos avances en la investigación de las ER. y para que se discutieron los desafíos y oportunidades para mejorar la diversidad e inclusión en los ensayos clínicos y la investigación de las ER en la región.

CONCLUSIONES GENERALES

Llevar a cabo ensayos clínicos en Latinoamérica para pacientes con ER puede generar acceso temprano a nuevas terapias que, de otro modo, tardarían muchos años en estar disponibles. La investigación clínica eleva los estándares y mejora la calidad de los servicios de atención médica que brindan los centros participantes. Los panelistas enfatizaron la importancia de estudiar las características genéticas de las poblaciones latinoamericanas para mejorar el diagnóstico molecular y desarrollar tratamientos específicos. Al obtener información sobre variaciones y alteraciones genéticas específicas, los investigadores y los profesionales de la salud pueden mejorar los enfoques de la medicina de precisión y adaptar los tratamientos a las características genéticas únicas de los pacientes en la región. La investigación de enfermedades específicas de la población y sus características puede orientar estrategias eficaces. Esto está respaldado por ejemplos como las variaciones de la enfermedad de Huntington encontradas en la región y ciertas condiciones influenciadas por componentes indígenas ancestrales. Al estudiar estas enfermedades específicas de la población, los investigadores pueden obtener una comprensión más profunda de sus orígenes, prevalencia y características clínicas, lo que lleva a una mejor planificación y al desarrollo de estrategias efectivas para el diagnóstico, el tratamiento y la prevención.

La diversidad poblacional y genética de Latinoamérica la convierte en un lugar propicio para realizar ensayos clínicos. Los panelistas destacaron que la población de Latinoamérica, particularmente en los centros urbanos, ofrece oportunidades para la investigación clínica debido a su proximidad a los centros de investigación y un número considerable de casos de ER. Las variaciones genéticas de la región y los distintos perfiles genéticos también presentan potencial para estudiar la eficacia de los medicamentos existentes y desarrollar nuevos enfoques terapéuticos.

Sin embargo, existen desafíos para realizar ensayos clínicos en Latinoamérica, incluyendo la falta de infraestructura necesaria, ineficiencias regulatorias y largos plazos de evaluación. La gestión de los plazos reglamentarios y la alineación de los procesos de evaluación de los ensayos clínicos para ER son cruciales para incluir a los pacientes latinoamericanos. Superar los obstáculos administrativos y garantizar el acceso gratuito a los medicamentos en investigación durante los ensayos contribuye a atraer más estudios y hacer avanzar los esfuerzos de investigación. Se han realizado mejoras en Brasil, como evaluaciones éticas y regulatorias simultáneas y un proceso acelerado para ER. Dichos avances en las regulaciones han permitido que se realicen más estudios, incluyendo la eliminación de una regulación que requería que se administraran medicamentos a los pacientes durante toda su vida. Los plazos de evaluación prolongados y las evaluaciones secuenciales pueden retrasar la inclusión

de pacientes en los ensayos, ya que los pacientes de países desarrollados pueden ocupar los espacios disponibles. Mejorar los marcos regulatorios, incluyendo las evaluaciones simultáneas de agencias médicas y éticas, puede crear una vía rápida para las ER, priorizar la inclusión de pacientes y atraer más estudios a la región.

En Chile, la Ley Ricaurte Soto ha brindado cobertura a muchos pacientes con ER, pero es restrictiva para la investigación y ensayos clínicos. Estas limitaciones incluyen la provisión de medicamentos en investigación durante toda la vida del paciente, lo que plantea desafíos cuando se descubre que un medicamento es ineficaz. Los requisitos de indemnización y los criterios adicionales para realizar investigaciones en personas con discapacidades intelectuales o cognitivas también crean barreras para la participación en los ensayos.

El panel reconoce el logro histórico de obtener la aprobación del primer ensayo clínico de terapia génica en Latinoamérica. Si bien se reconoce que el progreso ha sido más lento en comparación con otras regiones, esta aprobación representa un paso crucial en el avance de los ensayos clínicos para ER en la región. La Organización Panamericana de la Salud (OPS) elaboró un documento que destaca la regulación de productos de terapia avanzada con fines terapéuticos. Se menciona la colaboración y aportes de las autoridades reguladoras de países como Brasil, Canadá, Estados Unidos, Colombia, Chile, Ecuador, México y Cuba. En este campo que cambia rápidamente, es importante mantenerse al día con los avances regulatorios y es evidente la necesidad de una cooperación continua y la creación de redes entre los países.

Uno de los desafíos que deben abordarse es la alfabetización en salud: sensibilizar a la población sobre el desarrollo del conocimiento científico y la investigación y disipar los conceptos erróneos y la resistencia a participar en ensayos clínicos debido a preocupaciones sobre los procedimientos experimentales o los riesgos potenciales. Es necesario educar al público y crear una cultura científica para contrarrestar la resistencia al conocimiento científico. Esto se demostró durante la pandemia a través del contraste entre la confianza global en el conocimiento científico y la resistencia a la comprensión científica.

La sub-representación de diversas poblaciones en ensayos clínicos e investigaciones es un problema importante en Latinoamérica y los Estados Unidos. En los EE. UU., a pesar de ser el 19% de la población, las comunidades minoritarias están poco representadas, con solo un 4-6 % participando en ensayos clínicos y menos del 1 % participando en investigaciones financiadas por el Instituto Nacional de Salud. La falta de diversidad en la investigación genómica y los ensayos clínicos está influenciada por varios factores, incluyendo las barreras del idioma, las diferencias culturales, el nivel socioeconómico más bajo, el acceso limitado a las pruebas genéticas y las

preocupaciones sobre la privacidad y la confianza. Estos factores contribuyen a la falta de diagnóstico y la participación limitada en los sistemas de salud que incorporan tecnologías avanzadas. Se están realizando esfuerzos para cerrar la brecha de diversidad en la investigación y los ensayos clínicos. Las iniciativas incluyen la traducción de documentos de consentimiento a diferentes idiomas, abordar los matices culturales, promover la representación en roles de liderazgo, fomentar la confianza a través del compromiso de la comunidad y educar a los futuros profesionales de la salud sobre ER y la importancia de la diversidad. Los esfuerzos de colaboración entre instituciones, investigadores y comunidades minoritarias tienen como objetivo aumentar la representación y mejorar la comprensión y el tratamiento de las ER.

Las colaboraciones entre instituciones de salud públicas y privadas pueden ayudar a superar los desafíos en la realización de ensayos clínicos para ER en Latinoamérica. Si bien los hospitales privados pueden tener la infraestructura necesaria, los equipos de investigación y la experiencia con frecuencia están en hospitales y universidades públicas. Encontrar la combinación ideal de equipos capacitados e infraestructura y recursos humanos adecuados puede ser un desafío importante, pero es crucial para el éxito de los ensayos clínicos. Existe la necesidad de fortalecer la colaboración y establecer redes entre investigadores que traspasen las fronteras nacionales. Mejorar la cooperación y armonizar las regulaciones facilitaría las iniciativas de ensayos clínicos, lo que puede conducir a resultados de investigación más eficientes y efectivos. Adicionalmente, se están realizando esfuerzos de transferencia de conocimiento y tecnología desde instituciones como la Universidad de Pensilvania, hacia países latinoamericanos. Esta transferencia tiene como objetivo facilitar los ensayos clínicos al compartir experiencia, conocimientos normativos y capacidades de fabricación.

MENSAJES CLAVE

1. Llevar a cabo ensayos clínicos en Latinoamérica puede generar a los pacientes con ER un acceso temprano a nuevas terapias, y reducir el tiempo que lleva que estos tratamientos estén disponibles para la población en general.
2. Estudiar los perfiles genéticos de las poblaciones latinoamericanas es crucial para mejorar el diagnóstico molecular, desarrollar tratamientos dirigidos y mejorar los enfoques de medicina de precisión. Entender las variaciones y alteraciones genéticas específicas permite personalizar los tratamientos que contemplan las características genéticas únicas de los pacientes en la región.
3. La diversidad poblacional y genética de Latinoamérica la convierte en un lugar propicio para realizar ensayos clínicos para las ER.

4. Los desafíos para realizar ensayos clínicos en Latinoamérica incluyen requisitos de infraestructura, ineficiencias regulatorias y largos plazos de evaluación. Sin embargo, se han realizado avances en países como Brasil, como evaluaciones éticas y regulatorias simultáneas y un proceso acelerado para enfermedades huérfanas. Estos avances agilizan la aprobación de ensayos clínicos y atraen más estudios a la región.
5. Abordar la alfabetización en salud y aumentar la representación de la diversidad en los ensayos clínicos son desafíos importantes. Sensibilizar a la población sobre el conocimiento científico y la investigación, así como cerrar la brecha de diversidad en la investigación y los ensayos clínicos, son cruciales para avanzar en los tratamientos de ER en Latinoamérica.
6. La colaboración entre instituciones de salud públicas y privadas, así como la creación de redes entre investigadores a través de las fronteras nacionales, pueden ayudar a superar los desafíos y facilitar las iniciativas de ensayos clínicos en Latinoamérica. El establecimiento de redes, el intercambio de conocimientos especializados y conocimientos normativos, y la promoción de la transferencia de conocimientos y tecnología pueden mejorar los resultados y la eficiencia de la investigación.

Información adicional

- Publicación: [La regulación de productos de terapias avanzadas con fines terapéuticos](#)
- Presentación: [Apropiación Social de la Ciencia, Tecnología y la Innovación](#)
- Pagina Web: [Orphan Disease Center, University of Pennsylvania](#)

Ver panel 14 completo [AQUI](#)



15. Integrando a los actores del ecosistema de las ER: Compromisos regionales

PANELISTAS

- **Diego Gil**
Presidente de la Federación Colombiana de Enfermedades Raras - FECOER
- **Dra. Claudia Gonzaga Jauregui**
Investigadora LIIGH, UNAM.
- **Dick Salvatierra**
Fundador y Presidente de Americas Health Foundation
- **Yaneth Giha**
Directora Ejecutiva de FIFARMA.
- **Dr. Gustavo Mendes**
Investigador Científico en IVI - Ex Gerente General de medicamentos y productos biológicos en ANVISA
- **Dr. Ignacio Zarante**
MD. Presidente de Asociación Colombiana de Médicos Genetistas - Profesor titular Instituto de Genética Humana - Pontificia Universidad Javeriana
- **Heidi Bjornson-Pennell**
Chan Zuckerberg Initiative

MODERADORAS

- **Felicitas Colombo**
Directora de Asuntos de Gobierno AHF
- **Dra. Mariana Rico**
Directora Médica de AHF

INTRODUCCIÓN

Para llevar lo conversado a la acción debe crearse una lista de prioridades de manera conjunta, incluirse la industria farmacéutica, los gobiernos, los reguladores, las organizaciones de pacientes, los genetistas y los médicos pues el impacto conjunto es más notable. La coordinación de las actividades maximiza el impacto colectivo de las inversiones para la investigación de ER, creando un diálogo más efectivo, un registro con bases de datos comunes, mejorando los enfoques terapéuticos innovadores y el aumento de información y acceso a pacientes.

CONCLUSIONES GENERALES

Hay mucho trabajo por hacer en beneficio de los pacientes con ER. Se han identificado oportunidades, que incluyen la colaboración y la participación de todos los actores en la creación de espacios, plataformas, y en las propuestas para mejorar las políticas públicas en torno no solo a lo sanitario, sino a lo social. Como prioridades está la inversión en la generación de datos de seguimiento en la efectividad de las terapias, ya que actualmente no hay mecanismos que permitan reemplazar terapias que ya no son efectivas. También, es importante generar los puentes de colaboración para la participación de organizaciones de pacientes internacionales en la región, que puedan contribuir con transferencia de conocimiento y tecnología, y a su vez, aprender de prácticas locales que puedan favorecer su intervención en el plano global.

Heidi destaca la importancia de la colaboración y la filantropía en el apoyo a las ER. Ella enfatiza la necesidad de conectar comunidades de pacientes a través de las fronteras y destaca el papel de los pacientes en la configuración de las prioridades de investigación. Ella alienta a las organizaciones filantrópicas y de financiación a continuar apoyando a las organizaciones de pacientes y los esfuerzos de investigación en la región. También destaca el carácter internacional de las ER y la formación de una comunidad dedicada a abordarlas.

El Dr. Mendes destaca la importancia de identificar prioridades y emprender acciones colectivas para lograr resultados significativos en el campo de las ER. Él enfatiza la necesidad de invertir en la generación y el monitoreo de datos para garantizar resultados confiables y adaptabilidad en terapias y diagnósticos. Además, destaca el papel crucial de la participación del paciente en los procesos de toma de decisiones. El trabajo es en última instancia en beneficio de los pacientes y su implicación es fundamental.

Diego destaca la importancia de la creación de redes colaborativas y el compromiso inclusivo entre las partes interesadas para abordar las ER en América Latina. Destaca la necesidad de sinergia y armonización entre los actores del ecosistema, reconociendo que es una tarea desafiante. En su experiencia como defensor del paciente, se hace eco de los desafíos de lograr un diagnóstico, acceder a atención especializada y tratamiento. A pesar de las importantes barreras, es crucial trabajar juntos y no navegar el viaje solos. Diego enfatizó el valor de este Congreso para dar forma a las políticas públicas y fomentar la cohesión social. Expresa admiración por los líderes de las organizaciones de pacientes, particularmente aquellos que trabajan a nivel local, quienes conectan de manera efectiva a las diferentes partes interesadas y trabajan para la implementación de políticas.



La necesidad de un progreso continuo en la región a través de esfuerzos de colaboración es evidente. El Dr. Zarante describe la experiencia transformadora de asistir a un congreso y enfatiza la importancia de traducir el conocimiento y las conexiones adquiridas en resultados procesables. Destaca la importancia de formar redes y mantenerse conectado con las personas y los grupos de pacientes que se reunieron durante el congreso. Existe la necesidad de acción y ejemplos de referencia de otros países como motivación para implementar iniciativas similares. Trabajar en grupos e involucrar a todas las partes interesadas, incluida la industria farmacéutica, el gobierno, los reguladores, las organizaciones de pacientes, los profesionales médicos y el mundo académico, es crucial para lograr un progreso significativo. El mensaje clave es aprovechar el impacto potencial de la acción colectiva: fomentar la colaboración, aprovechar la experiencia colectiva y comprometerse con todas las partes interesadas para impulsar un cambio positivo en el panorama de RD.

Yaneth destaca el papel de FIFARMA en la realización de estudios y la colaboración con actores de América Latina para identificar tareas y tomar acciones en el campo de las ER. Ella enfatiza la importancia de desarrollar capacidades y aprovechar las conexiones para traer expertos que puedan contribuir a mejorar el

acceso a los tratamientos y mecanismos de contratación innovadores. Yaneth también enfatiza la necesidad continua de educación y concientización y alienta los esfuerzos persistentes para abogar por RD, afirmando que la tarea requiere un compromiso a largo plazo de todas las partes interesadas, incluida la industria. La persistencia y la repetición son cruciales para entregar un mensaje de manera efectiva. Cuando uno se siente agotado por repetir algo, es señal de que la gente empieza a entender y escuchar. Por lo tanto, en el contexto de las enfermedades raras, es importante persistir y continuar repitiendo el mensaje, ya que puede llevar años o incluso décadas de esfuerzo constante lograr el resultado deseado.

La Dra. Gonzaga-Jauregui enfatiza que el acceso y la colaboración son cruciales para abordar los desafíos que enfrentan las personas con ER en América Latina. El acceso a los servicios de salud, particularmente para aquellos con un nivel socioeconómico bajo y en comunidades marginadas, es esencial para garantizar la equidad y la inclusión. Si bien existen desafíos adicionales relacionados con el acceso al tratamiento y la regulación, es importante priorizar y hacer esfuerzos para llegar a las comunidades remotas y desatendidas, asegurando que las tecnologías y los servicios de diagnóstico estén disponibles para todas las personas con ER. Lograr equidad e inclusión es necesario para beneficiar a todos los pacientes con ER.

Dick Salvatierra analiza la importancia de la colaboración entre diversos actores en el campo de las ER. La colaboración con instituciones académicas de investigación, empresas, organismos reguladores, organizaciones de defensa de los pacientes y asociaciones internacionales puede maximizar el impacto colectivo de las inversiones en ER. Esta colaboración puede acelerar el progreso en áreas como un diálogo más rápido, el establecimiento de registros y bases de datos comunes, enfoques terapéuticos innovadores y mayor información y acceso de los pacientes. Destaca la necesidad de recursos para apoyar los esfuerzos de colaboración y expresa su gratitud a los diversos grupos y organizaciones que hicieron posible el Congreso. El mensaje enfatiza que la colaboración es crucial para los esfuerzos futuros e invita a la colaboración continua para futuros congresos e iniciativas.

Información adicional

- Publicación: [Encuesta de Acceso sobre disponibilidad y acceso a terapias innovadoras](#), FIFARMA

Ver panel 15 completo [AQUI](#)

A thick, curved line arching across the top of the page, transitioning from a dark blue on the left to a brownish-purple on the right.

VI. **Comentarios**

de Organizaciones de Pacientes





Chile

En cuanto a la asistencia e invitación para tratar temas sobre ER, previo al Congreso ya trabajábamos una agenda con el Ministerio de Salud y las Comisiones del Congreso en ambas cámaras. No obstante, tras el Congreso y la participación de actores influyentes de nuestro país (Dra. Repetto, Dra Daza y Dr. Espinosa) hemos notado una intención más coordinada en los planes presentados a nuestras autoridades. Añadido a esto, nuestro proyecto de Ley de ER, sufrió cambios en su articulado sin consulta hacia las comunidades, esto provocó una situación de tensión, que gracias a conversaciones informales durante el Congreso pudo ser resuelta o encaminada nuevamente. En cuanto a acercamientos con nuevos interlocutores, hemos establecido vínculos desde la finalización del Congreso, algunos de ellos están empezando investigaciones en nuestro país y otros que tenían tiempo trabajando en Chile y no tenían conocimiento de nuestra área de desempeño y compañía. En cuanto a nuevas agendas de trabajo, hasta el momento hemos consolidado una comunidad de Neurofibromatosis y Rarus. Ahora bien, en cuanto al tráfico en redes sociales, según los datos de META, las publicaciones tuvieron un alcance de 3.014 personas en Facebook y 1.079 en Instagram, un 72% menos que nuestras publicaciones comunes en Facebook, pero en este caso fue de manera orgánica (sin pago de promoción). La mediana de reacciones fue de 17, y llegaron un 116% más de mensajes durante la publicación de noticias sobre el Congreso. Por último, consideramos importante mencionar que la organización del Congreso fue maravillosa y abre el apetito de querer repetir la experiencia y convertirlo en un buen hábito, no obstante es necesario sumar otros aspectos de trabajo y desarrollo, que permitan dar mayor visibilidad a los efectos y el impacto que esta plataforma tiene-tendrá en la región



República Dominicana

En cuanto a la asistencia e invitación para tratar temas sobre ER, actualmente continuamos nuestras gestiones con la Senadora del Distrito Nacional, Faride Raful para la elaboración del proyecto de ley de ER. Para esto seguimos en el proceso de confirmación de las mesas de trabajo. En cuanto a acercamientos con nuevos interlocutores, durante el congreso tuvimos varios acercamientos con asociaciones de pacientes regionales que les interesaba ponernos en contacto con pacientes de nuestro país que no están agrupados aún. Para esto, ya estamos en contacto con Vicky Arteaga del fondo Syngap Research, que nos pone en

contacto con dos madres de pacientes de Syngap 1. En cuanto a nuevas agendas de trabajo, estamos coordinando una sesión de trabajo patrocinada por un laboratorio, dónde incluiremos los principales stakeholders del país para darle forma a todo el tema del proyecto de ley. Esto fue coordinado durante el congreso. Ahora bien, en cuanto al tráfico en redes sociales, tuvimos algunas interacciones durante el congreso. Varias personas de fondos regionales en República Dominicana se acercaron al líder de ADAPA para incluir a sus pacientes en la sombra de la red de ER en República Dominicana. Respecto a nuevos acercamientos con la industria, se dio un acercamiento con Sanofi. Se tiene una reunión agendada con el laboratorio y con el doctor Siu Chang. Este vínculo se creó gracias al congreso pues los representantes de Sanofi se acercaron a ellos para coordinar una reunión y así darle forma a un día entero de trabajo con stakeholders para buscar la creación de la ley de ER en República Dominicana. Asistirán doctores, personal de la fundación ADAPA, industria Sanofi y tomadores de decisión de la clase política. Por último, es importante añadir que definitivamente el congreso nos abrió las puertas y nos puso en el contexto regional, nos ha dado mucha visibilidad. Tenemos ahora un conocimiento más amplio de la realidad con respecto a las ER en toda la región. Muchas gracias por permitirnos ser parte de un evento tan importante y exitoso.



Panamá

En cuanto a nuevas agendas de trabajo creadas en consecuencia al congreso, estamos por concretar reuniones con 2 entidades de salud. Como Federación consideramos que el congreso nos dió una formación significativa e impulso como grupo, los felicitamos por el profesionalismo y altura con que se realizó el Congreso. El 60 por ciento de los miembros de la alianza se conectó al evento y afirman que volverían a participar, que fue satisfactorio el contenido y manejo de la agenda.



México

La percepción de las ponencias, opiniones y sugerencias fueron de gran importancia, se tomaron notas muy importantes y así mismo tengo como referentes regionales a todos los que participaron. Se crearon acercamientos a nuevos interlocutores y se considera que este es un recurso de gran valor ya que el

intercambio es determinante en el fortalecimiento de la red de apoyo y conocimientos que hay en la región. Por otro lado, estamos en la construcción de nuevas reuniones y de proyectos conjuntos, esta actividad es la que da visibilidad al grupo y hace que se muestre la fortaleza del movimiento asociativo. En cuanto al tráfico en redes, estas se incrementaron sobre todo durante las transmisiones durante el evento lo cual aumentó la conversación de pacientes con temas relacionados con el propio evento. Resulta de gran importancia el seguimiento y construcción de proyectos que den continuidad a los temas tratados pues gracias al congreso se han abierto expectativas.



Perú

En cuanto a los acercamientos al sector público y privado, en el público, se requiere una nota conceptual de resumen y puntos prioritarios de conclusiones para reforzar los temas desarrollados y consensos, para enviar al sector público y privado. Además de esto, se dieron pedidos de reuniones para FEPER de 3 empresas de la industria. Iniciaremos actividad con una de estas en Junio. El congreso nos permitió vincular 2 asociaciones de pacientes con la industria por patologías específicas y tendrán reuniones de trabajo. Como recomendación para futuros eventos, más representantes de la industria en stand y más asociaciones de pacientes en stand o módulos que permita diálogos individuales. Gracias al congreso, se dio una vinculación con interlocutores expertos regionales en diversas materias. Además, se crearon nuevos proyectos para FEPER, principalmente con relación a enfermedades ultra raras o enfermedades que en nuestro país no cuentan con una asociación de pacientes. Se iniciarán en junio de 2023. Han surgido acercamientos principalmente con la industria, uno nuevo para FEPER y reforzamiento de lazos preexistentes con tres. La imagen de ERCAL se ha posicionado con impacto fuerte en el Perú y todo Latinoamérica. Además consideramos que hay posibilidades de crecimiento de FEPER y otras asociaciones específicas para diversificar financiación y actores expertos en la materia a nivel regional, posibles foros o diálogos de aspectos que Perú debe mejorar. A raíz del congreso se generó mucha expectativa en asociaciones de pacientes, pacientes, entre otros. Es tan así que siguen etiquetando #ERCAL en publicaciones individuales. Creemos que faltó publicar en las páginas de los participantes en vivo el evento para que tuviera más impacto. Además, algunos pacientes y líderes notificaron no saber usar el streaming. Consideramos que se debe publicar vía Facebook o YouTube para generar más tráfico a todo el evento en vivo.



Ecuador 🇪🇨

En cuanto a la asistencia o invitación oficial para tratar temas sobre ER, hemos participado en dos eventos muy connotados, con relación a las ER. Nuestra línea de trabajo es la política pública y seguimos abriendo espacios de diálogo con el Gobierno nacional. En cuanto a acercamientos con nuevos interlocutores, hemos logrado algunos acercamientos a algunas personas que se desarrollan en este ámbito. Además, basados en el congreso de ER, nuestro norte se amplió, y hemos dialogado con varios compañeros para hacer proyectos juntos. En cuanto a acercamientos con la industria y en concordancia con el congreso de ER, mantuvimos conversaciones con varios representantes de la industria farmacéutica, hemos seguido teniendo charlas virtuales para presentar proyectos a favor de los pacientes con ER. Al ser una organización en pleno desarrollo, y el haber sido invitados al congreso, las expectativas de nuestros asociados han crecido y consideramos, que ha sido un punto valioso el ser parte de este grupo de organizaciones de talla internacional. Esperamos que podamos elaborar un proyecto regional, encaminado a detección temprana de las ER, su atención. Basados en el tamizaje neonatal, cariotipos y estudios genéticos y así educar y educarnos a todos quienes estamos inmiscuidos en este tema de las ER de la región.



Colombia

El congreso realizado en Bogotá siguió posicionando a FECOER en el ámbito de las ER a nivel internacional. Recibimos invitaciones para ser conferencistas en los siguientes eventos internacionales: World Patients Congress. Geneva, Switzerland. Mayo 19 y 20, 2023 organizado por International Alliance of Patients Organizations (IAPO), Global Patient Partnership Summit. Miami, USA. Mayo 22, 23 y 24, 2023 organizado por Boehringer Ingelheim, World Orphan Drug Congress 2023. Washington DC, USA. Mayo 25, 2023 organizado por WODC USA / Terrapin, Escenario de ER. São Paulo, Brasil. Junio 16, 2023 organizado por FEBRARAS / Casa Hunter. Además de esto, nos conectamos con María Belén Jaimes, nueva referente de Enfermedades Huérfanas / Raras del Ministerio de Salud y Protección Social. Añadido a esto, se incrementó la afluencia de pacientes de ER, cuidadores y familias que han contactado a FECOER requiriendo información de sus diagnósticos, orientación médica, orientación jurídica o porque desean conectar con redes de apoyo de la comunidad. Trabajamos colaborativamente con Elmira Safarova en unos webinars sobre el uso de data para mejorar el acceso a terapias innovadoras. Con el Dr. Ignacio Zarante, la Asociación Colombiana de Médicos Genetistas, el Hospital Universitario San Ignacio y la Pontificia Universidad Javeriana, evaluaremos la implementación del proyecto Casa dos raros en Brasil y posible adaptación a Colombia para promover la habilitación de centros de referencia. Se lograron acercamientos con: Optimal Therapies, Raras CRO, Quindio Biotech y fortalecimos el relacionamiento con otros laboratorios con los cuales ya tenemos contacto. Como áreas de visualización de crecimientos está el relacionamiento con las federaciones de LATAM, el relacionamiento con líderes de opinión a nivel científico y el conocimiento del panorama regional.

Realizamos retroalimentación con líderes federados quienes rescataron lo siguiente; en cuanto a aspectos positivos, se presentó una agenda académica integral y técnica con líderes de opinión muy relevantes a escala regional y global, se dio una colaboración muy importante entre AHF, grupos de pacientes, academia, sociedades científicas e industria farmacéutica. Se dio un excelente trabajo de coordinación y gestión por parte del staff de AHF, se creó integración entre stakeholders y la apertura de nuevas oportunidades de colaboración. Se logró el posicionamiento del trabajo de los Grupos de pacientes de LATAM, se creó integración entre los líderes de los Grupos de pacientes de LATAM y la logística y producción fue impecable. En cuanto a aspectos a mejorar, faltaron sesiones de preguntas y respuestas y tener en cuenta las condiciones de accesibilidad para personas con movilidad reducida.



**Enfermedades
RARAS CR**

Costa Rica

Posterior a la participación del Primer Congreso Latinoamericano de ER, nos dimos a la tarea de coordinar diversas reuniones para informar a nuestros miembros sobre los alcances, mejoras y todo lo que vendrá dentro del plan estratégico que como Red tenemos. De manera que establecimos tres comisiones de trabajo. Dentro del trabajo, estamos realizando un acercamiento con la Academia con el fin de poner en marcha un proyecto que pretende ser modelo a nivel local e internacional. Por medio de algunos miembros que viven en zonas alejadas del país, estamos acercándonos a otros hospitales regionales con el fin de poder divulgar material relacionado con las ER raras y el trabajo que realizamos. Se están creando voceros juveniles de la Red, como también un Seminario Latinoamericano junto a una de nuestras asociaciones miembros y la Federación Ecuatoriana de ER. Se está logrando el apoyo y trabajo conjunto con la Academia (Universidades) y a raíz de la visibilización e interacción que tenemos en nuestros distintos canales, se nos están abriendo posibilidades para proyectar en otros países lo que haremos con el lanzamiento de nuestro canal en Youtube. Se dieron acercamientos con la industria, actualmente, manejamos una cordial relación con el sector y de hecho muchos nos buscan para poder trabajar de manera conjunta con capacitaciones y otros. (Bioplus, Stein, Astrazeneca, Sanofi).





VII. **Agradecimientos**

Aliados



Patrocinadores

GOLD



SILVER





Reporte Elaborado por

Mariana Rico, Sophia Harb y Carlos Martínez Villela.

Diseño y Edición por José Carlos Parra.

2023



1^{ER} CONGRESO DE Enfermedades Raras LATINOAMÉRICA Y EL CARIBE



Pontificia Universidad
JAVERIANA
Bogotá

