

## Enfermedades raras: ¿quién paga qué cuenta?

Anete Trajman <sup>1,2</sup>

doi: 10.1590/0102-311X00145719

El debate entre especialistas en sanidad, gobernantes y economistas sobre enfermedades raras frecuentemente se encuentra orientado hacia el impacto presupuestario de la incorporación, por parte de los sistemas de salud de carácter público y complementario, de los denominados medicamentos huérfanos. Se trata de medicamentos que, al estar restringidos a un público-objetivo reducido y necesitar una elevada inversión en investigación tecnológica para su desarrollo, son poco rentables y de insuficiente o ningún interés para las industrias farmacéuticas. Esta es una cuestión sin duda importante, pero existen otras dimensiones del impacto económico y social de las enfermedades raras que requieren estudio.

El artículo de Pinto et al. <sup>1</sup>, publicado en este número de CSP, avanza en este debate, perfilando el perfil de los niños y adolescentes con tres de estas enfermedades raras, así como de sus cuidadores, y lo que es más importante, evidenciando el impacto financiero y social de esas enfermedades en la familia. Lo que vemos son familias que, además de enfrentarse al sufrimiento de tratar y cuidar a un niño enfermo, se endeudan como consecuencia de la pérdida de poder adquisitivo y aumento de gastos. La pérdida de renta se produce por la indisponibilidad para trabajar, y el aumento de gastos por los costes elevados del transporte (muchos viven lejos) y la necesidad de contratación de cuidadores para el niño enfermo o para los demás niños de la familia, entre otros. No nos sorprende el descubrimiento de que la principal carga recaiga sobre las madres. Estas pérdidas económicas y sus consecuencias no se resuelven con los incentivos financieros gubernamentales.

En lo que se refiere al contexto particular donde se recabaron los datos, un hospital pediátrico de referencia en el municipio de Río de Janeiro, y la selección de pacientes mayoritariamente pertenecientes a una asociación representativa, los autores plantean ejemplos para discutir del mismo fenómeno relacionado con otras enfermedades raras, en diferentes escenarios y poblaciones.

La iniciativa de estimar los costes de la enfermedad desde la perspectiva del paciente y de la familia es loable. Al ser trabajosos, costosos y necesitar un consentimiento informado por parte de los entrevistados, los estudios de evaluación económica en salud frecuentemente dejan de lado este aspecto para enfocarse exclusivamente en la perspectiva del que financia. No formaba parte del alcance de este estudio evaluar la calidad de vida de las

<sup>1</sup> Universidade Federal do Rio de Janeiro, Rio de Janeiro, Brasil.

<sup>2</sup> McGill University, Montreal, Canada.



niños o cuidadores. No obstante, no es difícil imaginar, y ante los datos presentados, el impacto de la enfermedad en esta cuestión que no fue evaluada.

Cada año cerca de 250 nuevas enfermedades raras se describen, con la escrupulosidad característica del conocimiento de la fisiopatología y el abordaje genómico de las enfermedades. De esta forma, las enfermedades raras no son tan raras, principalmente cuando se considera el total de personas afectadas por estas diferentes enfermedades. En las últimas décadas, el desarrollo tecnológico nos ha brindado la posibilidad de tratamiento de muchas enfermedades raras. Las asociaciones representantes de los pacientes viviendo con estas enfermedades y los activistas en el área de salud han impulsado investigaciones para el desarrollo de nuevos medicamentos. No obstante, no basta tener acceso al medicamento, como claramente nos muestran Pinto et al. Es necesario garantizar que les sean ofrecidos los mejores cuidados y, para tal fin, más que incentivos económicos, es necesario que intensa jornada de dedicación de los cuidadores sea viable.

La Agenda 2030 para el Desarrollo Sostenible de la Organización de Naciones Unidas<sup>2</sup> pretende no dejar a nadie detrás (*“leaving no one behind”*). Inequidades de género, sociales, raciales y religiosas necesitan superarse. El artículo de Pinto et al. nos hace reflexionar sobre muchas de esas inequidades. Solamente un debate implicando instituciones académicas, tomadores de decisión, agencias regulatorias, industria farmacéutica y, sobretodo, a la sociedad civil, mediante el empoderamiento individual y de las asociaciones de *advocacy*<sup>3,4,5</sup>, puede responder a las preguntas que nos quedan al final: ¿Quién es, de hecho, huérfano: el medicamento, la enfermedad o la familia afectada? ¿Quién debe pagar la cuenta? ¿Cuáles son los costes -además de los financieros- que deben presentarse?

### Información adicional

ORCID: Anete Trajman (0000-0002-4000-4984).

1. Pinto M, Madureira A, Barros LBP, Nascimento M, Costa ACC, Oliveira NV, et al. Cuidado complejo, custo elevado e perda de renda: o que não é raro para as famílias de crianças e adolescentes com condições de saúde raras. *Cad Saúde Pública* 2019; 35:e00180218.
2. United Nations. Sustainable Development Knowledge Platform. <https://sustainabledevelopment.un.org/> (accedido el 12/May/2018).
3. Aymé S, Kole A, Groft S. Empowerment of patients: lessons from the rare diseases community. *Lancet* 2008; 371:2048-51.
4. Black AP, Baker M. The impact of parent advocacy groups, the Internet, and social networking on rare diseases: the IDEA League and IDEA League United Kingdom example. *Epilepsia* 2011; 52 Suppl 2:102-4.
5. Moreira MCN, Nascimento MAF, Horovitz DDG, Martins AJ, Pinto M. Quando ser raro se torna um valor: o ativismo político por direitos das pessoas com doenças raras no Sistema Único de Saúde. *Cad Saúde Pública* 2018; 34:e00058017.