

WEBINAR ICORD
Jueves 20 de Mayo 2021

¿Son las leyes la solución para las enfermedades raras?

Dr. Juan F. Cabello A.

Neurólogo Pediatra

Jefe Programa Especialización Neurología Pediátrica, U. de Valparaíso
Jefe Laboratorio Genética y Enfermedades Metabólicas. INTA, U. de Chile
Unidad de Neurología Infantil y de la Adolescencia, Clínica Las Condes
Comisión Asesora técnica Enf Raras. Ministerio de Salud. Chile

Declaración de conflictos de interés



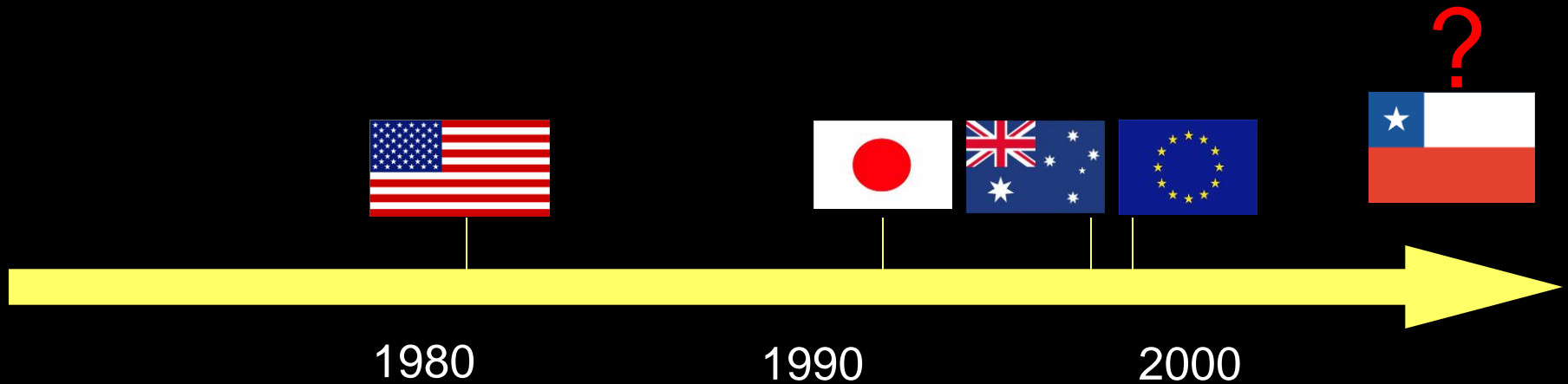
No he recibido transferencias de valor ni tengo conflictos de interés no financieros con la Industria farmacéutica, de dispositivos médicos o de pesquisa neonatal. No recibo honorarios ni otros incentivos económicos asociados a esta presentación o sus contenidos.

Actividades y fuentes de financiamiento últimos 24 meses:

- Actividades remuneradas: Universidad de Valparaíso (Hospital Van Buren), Universidad de Chile (INTA), Ministerio de Salud (Hospital Digital), Clínica Las Condes.
- Actividades no remuneradas: Miembro Mesa Directiva Médicos Sin Marca, Comisión de Vigilancia Ciudadana Ley 20.850, Miembro Comisión ministerial asesora técnica Enf raras y poco frecuentes, Ex Presidente Sociedad Latinoamericana de EIM y Pesquisa Neonatal (2013-2015), Representante LatAm en International Society for Neonatal Screening (ISNS).

Leyes de drogas huérfanas

- Establecen incentivos para el desarrollo de drogas para enfermedades poco frecuentes.
- Oncología y Enf Genéticas/EIM >70%



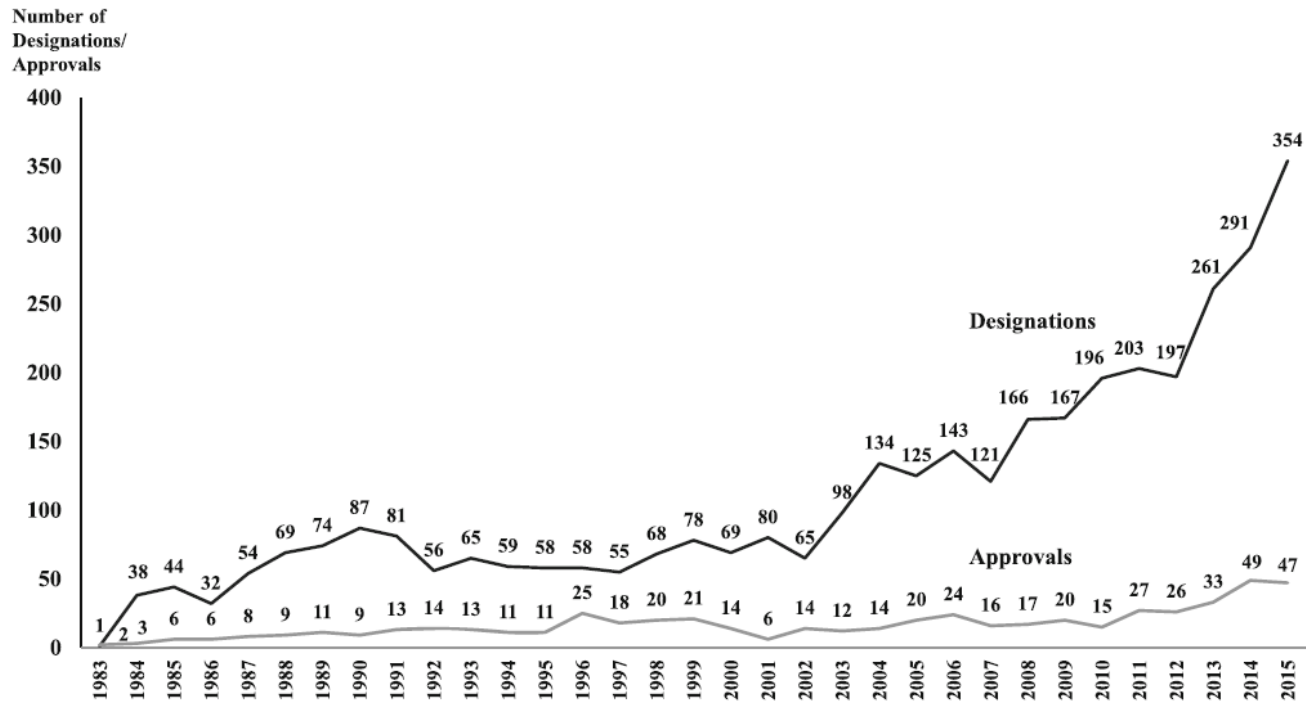


Fig. 1 FDA Orphan Drug Designations and Approvals, 1983–2015



Liberté • Égalité • Fraternité
RÉPUBLIQUE FRANÇAISE

Ministère de la santé
et de la protection sociale

Secrétariat d'Etat
aux personnes handicapées



French National Plan for Rare Diseases 2005 – 2008

**“Ensuring equity in the access to diagnosis, treatment and
provision of care”**

Normativa de cobertura para EERR en Chile

- Ley 18.469, 1985: Crea un régimen general de prestaciones en salud: programas generales de salud pública, examen de medicina preventiva, cuidado del embarazo y asistencia médica curativa integral: consulta, exámenes, procedimientos, hospitalización, tratamientos y medicamentos del Formulario Nacional.
- Ley 19.966, 2004: Dentro del anterior régimen, crea un régimen general de garantías mediante el cual genera obligaciones de cobertura para el Fondo Nacional de Salud. Crea además el sistema de garantías explícitas (GES), aplicable a FONASA e ISAPRES.
- Ley 20.850, 2015: Crea dentro del RGG, un sistema específico para diagnósticos y tratamientos de alto costo.
- Ley 21.258, 2020: De una forma no vinculada con los sistemas anteriores, genera un fondo para diversas actividades relacionadas con el cáncer, entre las que se encuentran algunas relacionadas con prestaciones terapéuticas, incluyendo medicamentos.

Cobertura y acceso de EERR en Chile

- Sistema de Garantías Explícitas en Salud (2006): Fibrosis quística, Hemofilia, Cáncer en niños y niñas.
- Ley 20.850 (2015): Mucopolisacaridosis I , II y VI Tirosinemia tipo I, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Fabry, Angioedema Hereditario, Tumores neuroendocrinos pancreáticos, Distrofia Generalizada, Inmunodeficiencias primarias, Enfermedad de Huntington, Epidermolisis bulosa, Esclerosis Lateral Amiotrófica, Hipoacusia sensorineural grave, Tumor GI estromal no resecable.
- Pesquisa Neonatal para Fenilcetonuria e Hipotiroidismo congénito (1992).

- La Declaración Universal de los Derechos Humanos, proclamada por la Asamblea General de las Naciones Unidas en 1948, establece el derecho a la vida, ratificado en la Convención Europea de Derechos Humanos en 1950.
- El derecho al “mas alto standard posible de salud” fue propuesto por primera vez en 1946 en la constitución de la OMS. Desde entonces, el derecho a la salud ha sido incorporado en diferentes tratados y declaraciones internacionales y protegido constitucionalmente en la mayor parte de los países desarrollados, con la notable excepción de los US.
- La Corte Europea de Derechos Humanos (ECHR) ha interpretado el derecho a la vida como la protección del cuidado medico.



la equidad requiere “una acción positiva por parte del estado [o gobierno] cuando el mercado no ofrece una buena correspondencia entre las inversiones y las necesidades [de atención] de la salud. Finalmente, la equidad requiere que las barreras de acceso sean moralmente justificables”

SOLUCIONES

- Modificaciones a normas vigentes en países productores de fármacos (orphan drug act).
- Generación de legislaciones que aborden integralmente el problema de las drogas de alto costo (acceso, participación de pacientes en estudios clínicos, educación).
- Diagnósticos y producción de fármacos “non-profit”.
- Regulación de conflictos de interés.



PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE ENFERMEDADES RARAS, HUÉRFANAS O POCO FRECUENTES

1. METODOLOGÍA DEL TRABAJO



El trabajo se estructuró en 5 comisiones que abordaron las líneas estratégicas del plan:

- a. Comisión de Rectoría, Regulación y Fiscalización.
- b. Comisión de Provisión de Servicios Asistenciales.
- c. Comisión de Educación, Promoción y Formación.
- d. Comisión de Registro, Vigilancia e Información.
- e. Comisión de Protección e Inserción Social.



Cada comisión estuvo compuesta por:

- **Coordinador de la Comisión** (representante Oficina Parlamentaria Senadora Goic).
- **Secretario Ejecutivo**, elegido democráticamente por los participantes de la Comisión.
- **Participantes**: personas con ER- EPOF- EH, sus familiares, cuidadoras y cuidadores; profesionales de la salud; académicos, representantes de laboratorios.



Las comisiones se reunieron semanalmente. De cada reunión levantaron un acta de la misma. Trabajaron sobre un formulario de informe de cada comisión estructurado en base a los elementos esenciales del plan que se propone.

PROXIMOS PASOS

- Institucionalidad: Comisión Nacional de EERR con participación de pacientes.
- Incorporación a Orphanet (información, visibilidad, educación, registros, etc).
- Incorporación de EERR a Salud Digital (tele dismorfología, tele comites de EERR).
- Ampliación de la PNA de 2 a 26 condiciones, cobertura nacional y universal.

¿Son las leyes la solución para las enfermedades raras?

“Necesitamos de un conjunto de normativas adaptadas a cada país/región, considerando historia previa, situación actual y desafíos futuros.”