

## Sesgo en la identificación de pacientes con enfermedades raras o de alto costo\*

### Bias when identifying patients with rare or high-cost diseases

Alfredo Oyola-García<sup>1,2</sup>, Doris Lituma-Aguirre<sup>1</sup>, Harvy Honorio-Morales<sup>1</sup>

#### Sr. editor.

Hemos tomado conocimiento del artículo publicado por Valladares-Garrido et al. *“Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados a la mortalidad”* (1); sin embargo, a pesar que busca aportar al conocimiento, luego de ser revisado observamos que presenta errores metodológicos que describimos a continuación:

- Señalan que *“En Perú, (...) cinco de cada diez mil habitantes sufre de alguna enfermedad rara”* sustentados en una información periodística. Esta aseveración es incorrecta, puesto que para identificar las enfermedades raras se estableció como punto de corte una tasa menor a  $1 \times 10^5$  en consulta externa y menor a  $1 \times 10^5$  en egresos hospitalarios. A este criterio se sumaron otros criterios de inclusión (enfermedades reportadas por expertos nacionales) y de exclusión (diagnósticos con códigos de CIE 10 que correspondían a R-S-T-V-W-X-Y-Z, que no representaban patologías, reportados como *“otras enfermedades”*, que no fueran precisos en la definición de enfermedad, que correspondían a síndromes clínicos o que fueran complicación de una enfermedad). A esto se suma la dificultad de acceso al diagnóstico –por la escasa oferta o el elevado costo– debido a que el origen genético presente en la mayoría de casos no ha permitido establecer la magnitud del problema en nuestro país (2, 3).
- Definen las enfermedades raras como *“poco frecuentes en nuestro medio, según el Ministerio de Salud del Perú-Minsa”* y a las enfermedades catastróficas como

\* Este artículo no ha sido publicado ni remitido previa o paralelamente a otra revista científica, congreso u otro que derive en publicación del mismo.

<sup>1</sup> Médico cirujano. Ex-miembro de la Comisión Sectorial encargada de proponer acciones que permitan implementar las disposiciones contenidas en la Ley N.º 29698, por medio de la cual se declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, Ministerio de Salud del Perú. <https://orcid.org/0000-0002-5219-5167> - <https://orcid.org/0000-0003-2661-9971>

<sup>2</sup> Natural and Social Sciences Research. <https://orcid.org/0000-0002-5219-5167>

**Correspondencia:** Alfredo Enrique Oyola García. Dirección: Parque Leoncio Prado 145, Departamento 304, Magdalena del Mar, Lima. Teléfono: 956124996. [aoyolag@gmail.com](mailto:aoyolag@gmail.com)

Fecha de recepción: 18 de junio de 2017  
Fecha de aceptación: 30 de junio de 2017

**Salud Uninorte**  
Vol. 34, N.º 1, 2018  
ISSN 0120-5552  
eISSN 2011-7531

aquellas que “*tienen fuerte impacto por producir efectos económicos importantes en quienes las padecen y sus familias, y sobre los sistemas de salud que deben financiar el tratamiento*”. En ambos casos, citan referencias no válidas para su definición operacional. Como lo han precisado los autores, las enfermedades raras son consideradas como tales por su baja prevalencia o incidencia (4); en cambio, las enfermedades catastróficas atienden al impacto económico que tienen sobre los hogares por lo que son consideradas de “alto costo” (5,6). En ambos casos, cada país establece los criterios para identificar a las enfermedades que deben ser consideradas como tales. En el Perú se ha elaborado un listado de 399 enfermedades raras o huérfanas (7), aunque se debe precisar que las enfermedades huérfanas incluyen a las enfermedades raras y olvidadas (4). Lo mismo ha sucedido con las enfermedades de alto costo; en el Perú se han identificado ocho enfermedades con estas características cuya atención es financiada por el Seguro Integral de Salud-Fondo Intangible Solidario de Salud (Fissal) (8). Sin embargo, también se han identificado ocho enfermedades raras o huérfanas de muy alta prioridad que se financian con recursos del Fissal (7), por lo que existirían 16 enfermedades catastróficas -o de alto costo- en nuestro país (tabla 1).

**Tabla 1.** Perú: Enfermedades cuya atención es financiada por el Seguro Integral de Salud-Fondo Intangible Solidario de Salud (Fissal)

Enfermedades de alto costo	Enfermedades huérfanas
Cáncer de cuello uterino	Enfermedad de Von Willebrand
Cáncer de mama	Déficit de Factor X
Cáncer de colon	Síndrome adrenogenital
Cáncer de estómago	Fenilcetonuria
Cáncer de próstata	Síndrome de Kocher
Leucemias	Síndrome de Pendred
Linfomas	Hipoadrenalismo congénito
Insuficiencia renal crónica	Deficiencia del Factor XII de la coagulación.

**Fuente:** Seguro Integral de Salud- MINSa.

- Señalan que se identificaron 2 135 (92,2 %) pacientes con enfermedades catastróficas y 181 (7,8%) con enfermedades raras. Sin embargo, no se precisan las tasas en función de la población asegurada o de las atenciones realizadas en el año de estudio, ni según población expuesta al riesgo por cada enfermedad de alto costo o agrupadas por prioridad, cuando se refiere a las enfermedades raras. Además, incluyen la enfermedad por VIH, la deficiencia hereditaria del factor VIII y el tumor maligno de riñón, que no forman parte de las enfermedades de alto costo ni de las enfermedades raras o huérfanas identificadas por el Ministerio de Salud del Perú (7). Asimismo, no se ha especificado si la población asegurada puede acceder –en el establecimiento hospitalario– al tamizaje, diagnóstico o tratamiento de las enfermedades raras o huérfanas, teniendo en consideración la limitación en la oferta de elementos de apoyo al diagnóstico.

Con estas premisas y debido a que el objetivo de la citada investigación fue “*determinar las características y los factores asociados a la mortalidad en los pacientes atendidos por enfermedades raras (ER) y catastróficas (EC) en un hospital de la seguridad social del norte peruano*”, los resultados y conclusiones de la investigación realizada no son válidas para las enfermedades raras o huérfanas ni para las de alto costo en el Perú debido al evidente sesgo de selección cometido. En ese sentido, recomendamos revisar el marco legal que aplica a estas enfermedades en nuestro país para evitar estos errores metodológicos.

## REFERENCIAS

1. Valladares-Garrido MJ, Valladares-Garrido D, Bazán-Ruiz S, Mejía CR. Enfermedades raras y catastróficas en un hospital del norte peruano: Características y factores asociados

- a la mortalidad. *Salud Uninorte* (internet). 2017 (citado el 27 de Jun. de 2017); 33(1):7-15. Disponible en: <http://rcientificas.uninorte.edu.co/index.php/salud/article/viewFile/8793/10124>
2. Enfermedades raras: El 95 % muere sin saber qué tiene. *El Comercio* (internet). 01 de marzo de 2017. Disponible en: <http://elcomercio.pe/peru/enfermedades-raras-95-muere-142245>
  3. Enfermedades raras: 2,5 mlls. de peruanos las padecen. *El Comercio* (internet). 28 de febrero de 2017. Disponible en: <http://elcomercio.pe/peru/enfermedades-raras-2-5-mlls-peruanos-padecen-video-406371>
  4. Oyola-García AE. Enfermedades huérfanas: raras y olvidadas. *Boletín Epidemiológico* (Lima) (internet). 2013 (citado el 27 de Jun. de 2017);22(08):134-135. Disponible en: <http://www.dge.gob.pe/boletines/2013/08.pdf>
  5. Vargas G. Situación de la protección por enfermedades catastróficas/alto costo en las Américas (internet). *OPS/OMS*. 2014, Ab. [citado el 27 de Jun. de 2017]. Disponible en: <http://www.fissal.gob.pe/presentaciones/240414/PrePresentacion%20OPS%20Enfermedades%20de%20alto%20costo%20Peru.pdf>
  6. Parra-Baltazar I, Pinto-Dongo C, Quispe-Iporra S. Ley de cobertura universal de enfermedades de alto costo [carta]. *Rev Perú Med Exp Salud Pública* (internet). 2016 (citado el 27 de Jun. de 2017);33(2):379-80. Disponible en: <http://www.scielo.org.pe/pdf/rins/v33n2/a29v33n2.pdf>
  7. Ministerio de Salud del Perú. RM N.º 151/2014 del Minsa, por la cual se aprueban “Listado de enfermedades raras o huérfanas” y “Listado de medicamentos para el tratamiento del Grupo 1: Muy alta prioridad, del Listado de enfermedades raras o huérfanas” (internet). 2014, Feb. (citado el 27 de Jun. de 2017). Disponible en: [ftp://ftp2.minsa.gob.pe/normaslegales/2014/RM151\\_2014\\_MINSA\\_EP.pdf](ftp://ftp2.minsa.gob.pe/normaslegales/2014/RM151_2014_MINSA_EP.pdf)
  8. Ministerio de Salud del Perú. RM N.º 325/2012 por la cual el Minsa aprueba el “Listado de enfermedades de alto costo de atención” (internet). 2012, Ab. (citado el 27 de Jun. de 2017). Disponible en: <http://busquedas.elperuano.com.pe/normaslegales/aprueban-el-listado-de-enfermedades-de-alto-costo-de-atencio-resolucion-ministerial-n-325-2012minsa-781092-1/>