

ENFERMEDADES HUÉRFANAS: UN ENFOQUE DESDE LA BIOÉTICA

Carlos Armando Sussmann¹

Esta quinta conferencia buscó abordar la temática de las EH desde la perspectiva bioética, considerando algunos dilemas a los que se enfrenta la atención de dichas enfermedades. En Colombia, las enfermedades complejas y raras carecen de claridad dentro del sistema vigente de seguridad social en salud, debido a su baja prevalencia, su difícil diagnóstico, escaso tratamiento, alto precio de los medicamentos (por lo cual se consideran de alto costo), y además, su impacto económico para el sistema de salud. Esto ocasiona que una enfermedad desatendida, se convierta en una enfermedad catastrófica.

Algunos dilemas éticos en la atención de EH, son estos: Las enfermedades raras constituyen un dilema desde el término con que nos referimos a ellas y su definición; no todos los medicamentos tienen enfermedad ni toda enfermedad tiene medicamentos; el imperativo moral para destinar recursos para su manejo, es distinto a otras enfermedades debido a las consecuencias que tienen; si dos tratamientos son igual de efectivos, pero uno es barato y el otro costoso, “todos entienden que se debe ir por lo barato”; si tenemos la opción de salvar vidas, en vez de prolongar la vida, parece que la salvación debería tener prioridad.

Frente a tales dilemas y ante la necesidad del diagnóstico, tratamiento y medicación que exige una EH, es

preciso que haya sensibilización, prevención, vigilancia, control, seguimiento e intervenciones oportunas en el tema y, desde luego, la inversión suficiente en recurso humano capacitado no solo de médicos, sino de un equipo multidisciplinario.

Si bien, en la legislación vigente en Colombia, desde la Ley 1392 de 2010 (normas para la protección a población con EH) o la Resolución 3681 de 2013 (requerimientos técnicos de la información para reportar en la Cuenta de Alto Costo, el censo de pacientes con enfermedades huérfanas), así como los demás Decretos y Resoluciones mencionados en las conferencias anteriores, se establece una obligatoriedad en la implementación de un sistema de información y atención de pacientes con EH, tal normativa no ofrece un panorama suficiente para el análisis de la problemática.

Desde otra arista, la Bioética nos lleva a considerar tres aspectos fundamentales al enfrentar el problema de las EH: la Autonomía, la Beneficencia y la No maleficencia. Precisamente, esto conlleva a considerar que en el caso de las EH, debe darse atención especializada, atención especial para menores de edad, disponibilidad de un adecuado grupo de profesionales de la salud, acceso oportuno a las tecnologías en salud, oportunidad o derecho al diagnóstico y autorización

¹ Abogado. Especialista en Derecho Médico. Magíster en Bioética. Fundador de la Asociación de Derecho Médico. Profesor universitario en Bioética. Bogotá, Colombia.

de servicios de salud, continuidad en el tratamiento, atención a cuidadores y participación social en salud.

Si hablamos de los *Dilemas relativos a la distribución de recursos*, se hace alusión a las consideraciones que deben hacerse ante un caso de EH y su correlación con el resto de la población enferma dentro del sistema de salud. De manera precisa, tales dilemas involucran la Equidad, la Desigualdad de tratamiento y la Optimización de recursos.

No obstante, la Regla de rescate es algo que debe considerarse también. Dicha regla sostiene que, “Cuando existe una condición que pone en peligro la vida de un grupo pequeño de personas, el Estado no ahorrará recursos si existe una posibilidad de salvarles la vida”. Por otro lado, hay una serie de consideraciones en cuanto a la Ética en investigación de EH: Debido al escaso número de pacientes que sufren de enfermedades raras, no existe un incentivo especial para investigar en la búsqueda de alternativas de tratamiento. Esta es una situación bastante generalizada en la investigación.

Según la OMS, la industria farmacéutica destina 13 veces más dinero para investigar en medicamentos contra las enfermedades cardiovasculares, que contra

las enfermedades tropicales (incluida la tuberculosis, usualmente asociada con el virus de inmunodeficiencia humana), aunque ambos grupos de patologías representen un mismo impacto global, esto es, alrededor de un 12% de la carga de enfermedad medida por Años de Vida Saludable Ajustados por Discapacidad (AVISA) (4).

Si aceptamos lo anterior, entonces ¿cómo promover I+D en Enfermedades huérfanas/enfermedades raras? A condición de favorecer la colaboración público-privada, así como facilitar y financiar la investigación “académica”, también se requieren esfuerzos encaminados a incentivar a las empresas, mediante la reducción de tasas y beneficios fiscales. Así mismo, es preciso proteger la “innovación” como escenario amplio en posibilidades para afrontar los retos en salud.

En resumen, a pesar de los múltiples dilemas bioéticos que implican enfrentar una decisión en salud con respecto a la atención de una EH, el bienestar del paciente siempre debe estar por encima de todo. Y el sistema de salud deberá tener en cuenta muchas consideraciones que no lastimen los derechos de los pacientes que padecen una EH. Es claro también, que se trata de una tarea de toda la sociedad, que involucra a los actores del área de la salud y a la sociedad civil en general.