

Atención de enfermedades neurológicas y psiquiátricas raras, huérfanas y desatendidas en el Perú

Care of rare, orphaned and neglected neurological and psychiatric diseases in Peru

Carlos Alva Diaz^{1,2} , Jorge Burneo³ 

Las enfermedades raras y huérfanas (ERH) son condiciones que afectan a un número reducido de individuos en comparación con la población general y, debido a su baja prevalencia, afectan a menos o igual a 1 de cada 2000 personas, y suelen ser difíciles de diagnosticar y tratar. Estas enfermedades, que incluyen aquellas que afectan al sistema nervioso central, periférico y la salud mental, se caracterizan por generar un riesgo significativo de muerte o discapacidad crónica, y no suelen estar priorizadas para que sobre ellas se desarrollen mejores alternativas diagnósticas, terapéuticas y pronósticas, por lo cual también se las consideran desatendidas (1).

En el número actual de la revista, se presenta el caso de un paciente residente en la selva peruana, que desarrolló un conjunto de lesiones cutáneas y la afectación de nervios periféricos, que posteriormente fueron diagnosticadas como lepra o enfermedad de Hansen, cuyo agente causal es el *Mycobacterium leprae*. Esta es una enfermedad desatendida por la Organización Mundial de la Salud (OMS) y, aunque en el 2000 se categorizó como eliminada del problema de salud pública (con una prevalencia inferior a 1 caso por cada 10 000 habitantes), aún sigue presente en más de 120 países, que en conjunto notifican más de 200 000 nuevos casos al año (2).

Citar como:

Alva C, Burneo J. Atención de enfermedades neurológicas y psiquiátricas raras, huérfanas y desatendidas en el Perú. *Rev Neuropsiquiatr.* 2025; 88(1): 1-4. DOI: 10.20453/rnp.v88i1.6266

En línea: 28-03-2025

Correspondencia:

Carlos Alva Diaz
✉ calvad@cientifica.edu.pe



Artículo de acceso abierto, distribuido bajo los términos de la Licencia Creative Commons Atribución 4.0 Internacional.

© Los autores
© *Revista de Neuro-Psiquiatría*

¹ Universidad Científica del Sur, Grupo de Investigación en Neurociencias, Metabolismo, Efectividad Clínica y Salud Pública (NEMECS). Lima, Perú.

² Hospital Daniel Alcides Carrión, Departamento de Medicina y Oficina de Apoyo a la Docencia e Investigación (OADI). Callao, Perú.

³ Western University, Schulich School of Medicine. London, Ontario, Canadá.

En el Perú, la prevalencia es inferior a 1 caso por cada 10 000 habitantes, con lo cual se consideraría eliminada; sin embargo, existen zonas endémicas con prevalencias aun mayores, como Ucayali o, con un incremento de casos en los últimos años, como la provincia de Jaén en Cajamarca. Y esto se debe a que persisten determinantes sociales para esta enfermedad, como los dependientes de la persona, dado su condicionamiento inmunogénico y el déficit nutricional; los ambientales, como las alteraciones inmunorreactivas que deprimen los mecanismos de defensa a la invasión bacteriana; los sociales y económicos, como las condiciones de hacinamiento, dependientes de la pobreza; y los institucionales, de sistema de salud, como el abandono en la búsqueda activa entre los contactos de los casos detectados, que señalan que existe una prevalencia oculta de la lepra en zonas endémicas del Perú que impiden su eliminación (3). La lepra, por tanto, persiste en nuestro país, aunque con prevalencia en el rango de ERH, y debería seguir siendo atendida activamente hasta realmente lograr su eliminación, como ya se ha conseguido en otros países (2).

En el Perú, se elaboró un listado nacional de ERH en el 2011, que contemplaba 399 condiciones. Actualmente, se reconocen 57 enfermedades categorizadas como ERH neurológicas y dos como ERH mentales; sin embargo, en muchas de las otras categorías, existen enfermedades, como la enfermedad de Creutzfeldt-Jakob o la leucoencefalopatía multifocal progresiva, que afectan al sistema nervioso y/o a la salud mental, pero que están ubicadas en otras categorías existentes, como la de infecciosas (4).

La atención de las ERH debe ser prioridad y asunto de interés público. En nuestro país, han sido reconocidas desde la promulgación de la Ley n.º 29698, Ley que declara de interés nacional y referente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras y huérfanas, en el 2011. Entre los aspectos más destacados de esta ley con respecto a las ERH, se incluyen los siguientes: la declaración de interés nacional para

la prevención, diagnóstico, atención integral de salud y rehabilitación de las personas; la creación de un registro nacional; la obligación de tomar medidas que garanticen la adquisición de medicamentos; y la prioridad y asignación presupuestaria específica (5).

Además, en febrero de 2019, se emitió el Reglamento de la Ley n.º 29698, la cual establece la creación de la Comisión Consultiva Institucional, encargada de evaluar el diagnóstico y/o tratamiento de las ERH de alto costo propuesto por las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPRESS) públicas (6). En 2020, el Ministerio de Salud (Minsa) publicó un nuevo listado de las enfermedades reconocidas en el país (Resolución Ministerial n.º 230-2020-Minsa) (7). Sin embargo, aún no existe claridad en cuanto a los mecanismos diferenciados para el análisis y la decisión sobre cómo incorporar nuevas tecnologías diagnósticas o terapéuticas para atender a las ERH en nuestro país.

Se han reportado condiciones para la evaluación de tecnologías sanitarias en pacientes con ERH. Se ha recomendado un enfoque diferenciado que contemple la complejidad y las limitaciones inherentes a la generación de evidencias robustas para las ERH, al tener los investigadores un mayor reto en cuanto a la planificación, el diseño y la ejecución de estudios clínicos en comparación con los que enfrentan enfermedades prevalentes o que están en las agendas de salud pública o la industria farmacéutica. Además, se ha sugerido conformar comités especializados y la participación de expertos, una mayor flexibilidad con los estándares para evaluar la evidencia, su certeza y la inclusión de perspectivas de pacientes y cuidadores, que permitan formular decisiones informadas para equilibrar la efectividad y seguridad del tratamiento con otros factores relevantes para cada población específica de pacientes con ERH (2, 8).

Finalmente, se muestran los criterios considerados que permitirían realizar una evaluación en el marco de las ERH (tabla 1) (8).

Tabla 1. Criterios para la evaluación de una tecnología sanitaria para las ERH.

Criterios relacionados con la enfermedad	
Gravedad de la enfermedad	Considerar los aspectos de morbilidad, cronicidad, discapacidad, irreversibilidad y afectación sobre la calidad y expectativa de vida que causan las ERH.
Necesidades no cubiertas	Identificar las limitaciones en las alternativas terapéuticas para aliviar, curar o prevenir las ERH.
Criterios relacionados al diagnóstico y/o tratamiento	
Utilidad, eficacia y/o efectividad	Resultados positivos para lograr un retraso en el deterioro y consecuencias de las ERH respecto a las estrategias y/o cuidados ya existentes.
Seguridad/tolerabilidad	Consideraciones sobre los eventos adversos entre las alternativas a considerar.
Resultados reportados por el paciente	Resultados sobre variables relacionadas a la calidad de vida relacionado al compromiso neurológico, retardo de la progresión y menor carga del cuidador.
Calidad o certeza de la evidencia	Considerar la posibilidad de contar con evidencia con certeza baja, que podrían ser aceptables en el contexto de las ERH.
Criterios contextuales	
Directrices y ámbitos sanitarios a nivel nacional	Que las ERH se encuentren dentro del listado, prioridades o normatividad específica del país.
Costo de oportunidad y asequibilidad	Capacidad para la cobertura de la intervención diagnóstica o terapéutica a través de mecanismos y/o estrategias de adquisición diferenciados para pacientes con ERH.

ERH: enfermedades raras y huérfanas.

REFERENCIAS

1. Rare Diseases International. Descripción operativa de las enfermedades raras [Internet]. Rare Diseases International; [s. f.]. Disponible en: <https://www.rarediseasesinternational.org/es/definicion-operativa-de-las-enfermedades-raras/>
2. Organización Mundial de la Salud. Lepra [Internet]. OMS; 2025, 24 de enero. Disponible en: <https://www.who.int/es/news-room/fact-sheets/detail/leprosy>
3. Burstein Z. Apreciaciones críticas a los programas de control y eliminación de la lepra en el Perú y sus consecuencias para el Perú y América. *Rev Peru Med Exp Salud Pública* [Internet]. 2014; 31(2): 336-342. Disponible en: http://www.scielo.org.pe/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1726-46342014000200022&lng=es
4. Gobierno del Perú. ¿Qué son las enfermedades raras o huérfanas (ERH)? [Internet]. Plataforma Digital Única del Estado Peruano; 2024, 21 de junio. Disponible en: <https://www.gob.pe/13820-que-son-las-enfermedades-raras-o-huerfanas-erh-listado-de-enfermedades-raras-o-huerfanas-erh>
5. Ley n.º 29698. Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas [Internet]. Lima: Congreso de la República (PE); 2011, 4 de junio. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/455586-29698>
6. Decreto Supremo n.º 004-2019-SA. Reglamento de la Ley n.º 29698, Ley que declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de personas que padecen Enfermedades Raras o Huérfanas [Internet]. Lima: Presidencia de la República (PE); 2019, 21 de febrero. Disponible en: https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/297304/Decreto_Supremo_N%C2%BA_004-2019-SA.PDF?v=1551972769

7. Resolución Ministerial n.º 230-2020-Minsa. Documento Técnico: Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas [Internet]. Lima: Ministerio de Salud (PE); 2020, 25 de abril. Disponible en: <https://www.gob.pe/institucion/minsa/normas-legales/541093-230-2020-minsa>
8. Soto-Mora J, Gómez-Espitia L, Arango A, Hernández-Castillo C, Vásquez E, Parra A, et al. Consideraciones para el desarrollo de evaluaciones de efectividad y seguridad de tecnologías en salud para enfermedades huérfanas: un documento de posición [Internet]. NeuroEconomix; 2022. Disponible en: <https://neuroeconomix.com/wp-content/uploads/2025/02/Position-Paper-VF.pdf>