



Resolución Ministerial

Lima, 7 de MARZO del 2014

Visto, el Expediente N° 14-020633-001 que contiene el Memorandum N° 649-2014-DGSP/MINSA, de la Dirección General de Salud de las Personas;

CONSIDERANDO:

Que, los artículos I y IV del Título Preliminar de la Ley N° 26842, Ley General de Salud, señalan que la salud es condición indispensable del desarrollo humano y medio fundamental para alcanzar el bienestar individual y colectivo, y la salud pública es responsabilidad primaria del Estado. La responsabilidad en materia de salud individual es compartida por el individuo, la sociedad y el Estado;

Que, el literal a) del artículo 5° del Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud, establece como una de sus funciones rectoras el formular, planear, dirigir, coordinar, ejecutar, supervisar y evaluar la política nacional y sectorial de Promoción de la Salud, Prevención de Enfermedades, Recuperación y Rehabilitación en Salud, bajo su competencia, aplicable a todos los niveles de gobierno;

Que, mediante el artículo 1° de la Ley N° 29698, se declaró de interés nacional la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud y la rehabilitación de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas;

Que, con Resolución Ministerial N° 691-2012/MINSA, se conformó la Comisión Sectorial encargada de proponer las acciones que permitan implementar las disposiciones contenidas en la Ley N° 29698, Ley que Declara de Interés Nacional y Preferente Atención el Tratamiento de Personas que Padecen Enfermedades raras o Huérfanas, en cuyo artículo 2° encarga a la citada Comisión Sectorial, entre otros, proponer las acciones que permitan la elaboración del Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas;

Que, en virtud de ello, con el documento del visto la Dirección General de Salud de las Personas, ha propuesto la prepublicación del Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas, cuya finalidad es mejorar la equidad en el acceso a información, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento para aquellas personas que padecen enfermedades raras o huérfanas;



Que, resulta necesario disponer la prepublicación del referido proyecto de Plan Nacional, en el Portal Institucional del Ministerio de Salud, por el plazo de quince (15) días calendario, a efecto de recibir las sugerencias y comentarios de las entidades públicas o privadas y de la ciudadanía en general;



M. De Habich

Con el visado del Director General de la Dirección General de Salud de las Personas, del Director General de la Oficina General de Planeamiento y Presupuesto, de la Directora General de la Oficina General de Asesoría Jurídica y del Viceministro de Salud Pública; y,

De conformidad, con lo dispuesto en el Decreto Legislativo N° 1161, Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud;

SE RESUELVE:

Artículo 1°.- Disponer que la Oficina General de Comunicaciones efectúe la prepublicación del Proyecto de Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas, en el Portal Institucional del Ministerio de Salud, en la dirección electrónica de normas legales http://www.minsa.gob.pe/transparencia/dge_normas.asp y en el enlace de documentos en consulta <http://www.minsa.gob.pe/portada/docconsulta.asp>, a efecto de recibir las sugerencias y aportes de las entidades públicas o privadas y de la ciudadanía en general, durante el plazo de quince (15) días calendario, a través del correo webmaster@minsa.gob.pe.



J. DEL CARMEN

Artículo 2°.- Encargar a la Dirección General de Salud de las Personas la recepción, procesamiento y sistematización de las sugerencias y comentarios que se presenten, a fin de elaborar el proyecto correspondiente.

Regístrese, comuníquese y publíquese.



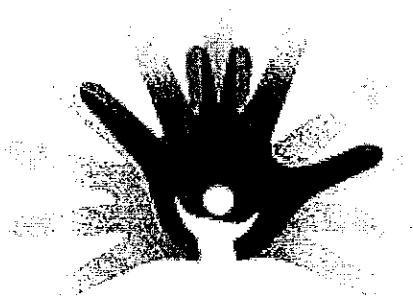
D. CESPEDES M.

MIDORI DE HABICH ROSPIOLISI
Ministra de Salud



J. Zavala S.

**Propuesta
Plan Nacional
de Prevención, Diagnóstico,
Atención Integral, Tratamiento,
Rehabilitación y Monitoreo de las
Enfermedades Raras o Huérfanas**



Marzo 2014

PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS

INDICE

ÍNDICE	1
INTRODUCCIÓN.	2
I. FINALIDAD	2
II. OBJETIVOS	2
III. BASE LEGAL.	3
IV. ÁMBITO DE INTERVENCION.	4
V. CONTENIDO DEL PLAN	4
V.1.- ASPECTOS TÉCNICOS CONCEPTUALES	4
V.2.- PRINCIPIOS QUE RIGEN EL PLAN	5
V.3.- SITUACIÓN ACTUAL DEL ASPECTO SANITARIO	5
V.4.- LINEAS DE INTERVENCION / ACTIVIDADES	6
V.5.- ESTRATEGIAS	8
V.6.- REQUERIMIENTOS PRESUPUESTALES	9
V.7.- INDICADORES	10
V.8.- GLOSARIO DE TERMINOS	12
V.9.-BIBLIOGRAFIA	13



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Huérfanas (EH) son aquellas que tienen una baja prevalencia en la población y son de alto nivel de complejidad. Para ser considerada como rara o huérfana, cada enfermedad específica sólo puede afectar a un número limitado de personas. No existe un consenso internacional sobre un punto de corte que pueda definir inequívocamente una frecuencia que determine EH, y más bien se deja a cada país la libertad de establecer dicho punto según sus necesidades y recursos. Así, el rango de frecuencias visto en países con políticas de enfermedades huérfanas va de 1 hasta más de 60 personas por cada 100,000 habitantes. Por lo general, son enfermedades debilitantes a largo plazo, incluso, potencialmente mortales. El 65% son graves y altamente discapacitantes. La mayoría de ellas son de carácter genético (80%). Dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida.

Las enfermedades huérfanas afectan en conjunto a un gran número de personas, según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7.000 enfermedades huérfanas que afectarían aproximadamente un 7% de la población mundial. En su conjunto suponen una fracción importante de la carga de enfermedad mundial.¹

Según la Agencia Europea de Medicamentos, hay entre 5.000 y 8.000 enfermedades huérfanas distintas en la UE, que afectan a entre 27 y 36 millones de personas.²

Las EH en su mayoría son enfermedades crónicas que producen una gran morbilidad, mortalidad prematura, además de un alto grado de discapacidad que afecta la calidad de vida de las personas afectadas y sus familias.

En nuestro país la información es aun muy escasa lo que hace que muchas personas puedan estar siendo excluidas de un diagnóstico y tratamiento oportuno y adecuado.

I. FINALIDAD

Mejorar la equidad en el acceso a información, diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento para aquellas personas que padecen enfermedades raras o huérfanas.

II. OBJETIVOS

A. OBJETIVO GENERAL.

Establecer los lineamientos que permitan el acceso de las personas que padecen enfermedades huérfanas a la atención integral de salud, que incluya acciones de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación en los establecimientos del Sector Salud.



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

¹ <http://www.consumer.es/web/es/bebe/bebes/una-semana/2012/04/17/208760.php>

² <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

B. OBJETIVO ESPECIFICOS:

1. Promover el conocimiento en la sociedad en general sobre las enfermedades huérfanas.
2. Promover la gobernanza a favor de la atención integral de las personas con enfermedades huérfanas.
3. Fortalecer la prevención primaria, secundaria y terciaria de los factores de riesgos para la salud.
4. Fortalecer la infraestructura y equipamiento de los establecimientos de salud para el diagnóstico precoz y la rehabilitación oportuna en el marco del Sistema de Referencia y Contrarreferencias.
5. Viabilizar la disponibilidad y el acceso oportuno al tratamiento y medicamentos necesarios para las Enfermedades Huerfanas priorizadas en el marco del Sistema de Referencia y contrarreferencias.
6. Fomentar el desarrollo y difundir el conocimiento científico sobre las enfermedades huérfanas que constituya una herramienta de consulta o referencia para los tomadores de decisiones.
7. Implementar y mantener actualizado el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas.
8. Disponer de un Listado actualizado y priorizado de Enfermedades Huérfanas y de medicamentos para su tratamiento.
9. Propiciar la formación, capacitación y especialización de recursos humanos en salud para el reconocimiento, referencia, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las enfermedades huérfanas según nivel de atención.
10. Fortalecer la gestión estratégica de los recursos disponibles y proponer mecanismos de financiamiento para la atención integral de las Enfermedades Huérfanas.

III. BASES LEGAL

- Ley N° 26842, Ley General de Salud.
- Decreto Legislativo N° 1161: Ley de Organización y Funciones del Ministerio de Salud.
- Ley N° 29344, Ley Marco de Aseguramiento Universal en Salud.
- Ley N° 29459 - Ley De Los Productos Farmacéuticos, Dispositivos Médicos Y Productos Sanitarios.
- Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente el tratamiento de personas que padecen enfermedades huérfanas o huérfanas.
- Ley N° 29761, Ley de Financiamiento Público de los Regímenes Subsidiado y Semicontributivo del Aseguramiento Universal en salud.
- Ley N° 29951, Ley de Presupuesto del Sector Público para el Año Fiscal 2013.
- Decreto Supremo N° 016-2009-SA, que aprueba el Plan Esencial de Aseguramiento en Salud – PEAS.
- Decreto Supremo N° 008-2010-SA, que aprueba el reglamento de la Ley 29344, Ley Marco de Aseguramiento Universal en Salud.
- Decreto Supremo N° 007-2012-SA, Autorizan al Seguro Integral de Salud, la sustitución del Listado Priorizado de Intervenciones Sanitarias (LPIS) por el Plan Esencial de Aseguramiento Universal (PEAS).
- Resolución Ministerial N° 540-2011 MINSAL del 12 de julio 2011 que Aprueba la “Norma técnica de salud para la utilización de medicamentos no considerados en el Petitorio Nacional Único de Medicamentos Esenciales”.



**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

- Resolución Ministerial N° 319-2012/MINSA que autoriza el inicio de actividades del Fondo Intangible Solidario de Salud – FISSAL en el Seguro Integral de salud.
- Resolución Ministerial N° 599-2012 MINSA del 17 de julio 2012 que Aprueba el "Petitorio Nacional Único de Medicamentos Esenciales Para el Sector Salud".
- Resolución Ministerial N° 691-2012/MINSA que conforma la Comisión Sectorial encargada de proponer las acciones que permitan implementar las disposiciones contenidas en la Ley N° 29698.
- Resolución Ministerial N° 085-2013/MINSA, que concede a la Comisión Sectorial, una prórroga adicional de veinte (20) días hábiles.
- Resolución Jefatural N° 136-2012/SIS, que aprueba las disposiciones para la sustitución del Plan de Beneficios aprobado por Decreto Supremo N° 004-2007-SA por el PEAS y sus Planes Complementarios en el Régimen Subsidiado.
- Resolución Jefatural N° 197-2012/SIS, que aprueba la Directiva Administrativa N° 003-2012-SIS-GREP "Directiva que Regula la Cobertura Prestacional del Régimen de Financiamiento Subsidiado del Seguro Integral de Salud".
- Resolución Ministerial N° 151-2014/MINSA Aprueba el "Listado de Enfermedades Raras o Huérfanas",

IV. AMBITO DE INTERVENCIÓN

El presente Plan Nacional es de aplicación en el ámbito nacional, regional y local, en los establecimientos de salud del Ministerio de Salud, los Gobiernos Regionales (Direcciones de Salud, Direcciones Regionales de Salud, Redes y Micro redes) y referencial para los otros subsectores.

V. CONTENIDO DEL PLAN

V.1. Aspectos Técnicos Conceptuales

▪ Enfermedad huérfana (Orphan disease):

Es aquella que tiene peligro de muerte o de invalidez crónica, con baja frecuencia, presenta muchas dificultades para ser diagnosticada y efectuar su seguimiento, es de origen desconocido -en la mayoría de los casos- y conlleva múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos ^(1,3). Incluye a las enfermedades raras y a las enfermedades olvidadas ^(2,3,4).

Se caracteriza, además, porque no ha sido "adoptada" por la industria farmacéutica debido a que el pequeño mercado ofrece pocos incentivos financieros para que el sector privado fabrique y comercialice nuevos medicamentos para tratarla o prevenirla⁽⁵⁾ o por limitaciones científicas (por ejemplo, el pequeño número de sujetos para los ensayos clínicos, la falta de conocimiento acerca de la causa de la enfermedad, la ausencia de biomarcadores válidos), mayores exigencias reglamentarias sobre nuevos medicamentos en términos de seguridad y eficacia, los obstáculos posibles en las patentes y la falta de conciencia pública sobre el tema ⁽⁶⁾.



H. Robaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

✓ **Enfermedad rara (Rare Diseases):**

Enfermedades degenerativas, crónicas y progresivas, que constituyen un peligro para la vida⁽⁷⁾, de baja prevalencia ^(2, 8, 9, 13) o cuando son sugeridas por un especialista al no disponer de información sobre su frecuencia⁽⁹⁾.

✓ **Enfermedad olvidada (Neglected disease):**

Aquellas que no son vistas como prioridad por los países desarrollados, los recursos orientados a su investigación son marcadamente escasos ^(10,17) y son predominantes o exclusivas de los países en vías de desarrollo ⁽¹¹⁾.

▪ **Medicamento huérfano.**

Aquel medicamento que se utiliza para la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades huérfanas ⁽¹⁾ de escasa o nula producción por la baja demanda y poco interés de la industria farmacéutica, siendo menor su oferta en el mercado respecto a otros.⁽⁵⁾

V.2. Principios que rigen el Plan

- a) Universalidad: Acceso de la población que padece las enfermedades huérfanas a atenciones de salud.
- b) Equidad: Reducción de brechas en la atención integral de las personas que padecen enfermedades huérfanas.
- c) Calidad: Acceso a una atención integral basada en oportunidad, fiabilidad, seguridad, empatía y que satisfaga las expectativas del usuario.
- d) Solidaridad: Para el financiamiento de las enfermedades huérfanas.
- e) Sostenibilidad: Las intervenciones contenidas en el Plan se mantengan en el tiempo.
- f) Multisectorialidad: Participación de los diferentes subsectores y además de otros Sectores.

V.3. Situación Actual de las Enfermedades Huérfanas

En el Perú no existe una sistematización para la recopilación de datos acerca de las enfermedades huérfanas. Sin embargo, en algunos servicios como el de Genética y otros relacionados, se realiza un registro sistemático de sus pacientes evaluados. Por otro lado, estas enfermedades son sub-diagnosticadas, por la carencia de métodos de tamizaje y de diagnóstico para todas las enfermedades. Por lo tanto, la información disponible es parcial y no se tiene un sistema de registro específico para estas entidades.

Las enfermedades huérfanas son enfermedades potencialmente mortales, o debilitantes a largo plazo, de baja prevalencia y alto nivel de complejidad, siendo la edad de aparición de los primeros síntomas muy variable: la mitad de las enfermedades huérfanas pueden aparecer en el nacimiento o durante la niñez, como lo hacen el Síndrome de Williams, el de Prader-Willi o el retinoblastoma. La otra mitad



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

puede presentarse en la edad adulta, como el corea de Huntington, enfermedad de Creutzfeldt-Jakob o la esclerosis lateral amiotrófica.

Como problema de Salud Pública, las enfermedades huérfanas se caracterizan por:

- Ser crónicas y con tendencia a la discapacidad.
- Limitan la calidad de vida en las personas afectadas y las de su entorno.
- Requieren servicios de salud de alta complejidad para su diagnóstico, tratamiento, rehabilitación.
- Los tratamientos en muchos casos no existen o son de escaso acceso y de alto costo.
- Actualmente existe inequidad en la accesibilidad a una atención integral (prevención, diagnóstico y tratamiento)
- Escasa o insuficiente información de utilidad para las personas afectadas y para los profesionales responsables de la atención.
- Limitado conocimiento de los profesionales de la salud respecto a estas enfermedades.

En cuanto a los recursos humanos disponibles para la atención de estas enfermedades, se cuenta con pocos especialistas médicos, enfermeras, nutricionistas entre otros, capacitados en el tema de enfermedades raras/huérfanas. De la bibliografía revisada se puede afirmar que las universidades no contemplan en la currículo temas correspondientes. Por ejemplo, la especialidad de genética médica, solo existe como residentado médico en una universidad, donde se forma un especialista por año.

El financiamiento para este tipo de patologías es parcial y según los tipos de enfermedades, solo se financian algunas enfermedades metabólicas y errores innatos del metabolismo. El tamizaje, diagnóstico y tratamiento tienen escaso financiamiento por falta de cobertura según patología. Las enfermedades infecciosas que son raras y no están sujetas a vigilancia son pocas y no están financiadas. Para algunas enfermedades endocrinas no se cuenta con los laboratorios, exámenes hormonales, inmuno-histoquímica. Tampoco se cuenta con alimentos especiales para patologías específicas, ni con Terapia de reemplazo enzimática.

Para abordar las enfermedades huérfanas es preciso un planteamiento global, con esfuerzos especiales y combinados, para prevenir la morbilidad significativa o evitar la mortalidad prematura, y para mejorar la calidad de vida o el potencial socioeconómico de las personas afectadas.



V.4. LÍNEAS DE INTERVENCIÓN/ACTIVIDADES

▪ Investigación

- Fomento y reconocimiento a la investigación sobre las enfermedades Huérfanas en el marco de la Rectoría y Descentralización.
- Difusión del Listado Actualizado de enfermedades huérfanas, con sus respectivas definiciones básicas para ser utilizadas por el personal de salud y por los usuarios.



**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

- Creación del Registro Nacional de Pacientes que padecen de enfermedades Huérfanas, como instrumento de captura de datos relevantes y fiables, que se integra al Sistema Nacional de Información en Salud que rige actualmente en el territorio nacional.
- Implementación de evaluaciones de nuevas tecnologías sanitarias costo efectivas para el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las enfermedades huérfanas.

▪ **Promoción y prevención**

- Difusión de la información disponible sobre Enfermedades huérfanas, fomentando la participación ciudadana, la movilización social e intersectorialidad.
- Fomento de la prevención primaria, a través del estudio familiar y la práctica del Consejo Genético.
- Impulso de la prevención secundaria a través del tamizaje y diagnóstico precoz, que aseguren el tratamiento oportuno.
- Desarrollo de la prevención terciaria mediante programas de actividades inclusivas y mejoramiento de calidad de vida, con equipos multidisciplinares de salud orientados a evitar secuelas y discapacidad.

▪ **Diagnóstico oportuno:**

- Fomento del diagnóstico precoz, a través del tamizaje basado en el desarrollo de tecnologías costo efectivas, a través del diagnóstico neonatal, genético y/o metabólico.
- Impulso del estudio genético familiar basado en los principios de utilización voluntaria de los servicios, consentimiento informado, confidencialidad y privacidad de los resultados.

▪ **Tratamiento (recuperación/rehabilitación)**

- Implementación de mecanismos para el registro de medicamentos que actualmente no están disponibles en el país.
- Fomento de mecanismos que viabilicen la oferta y comercialización de medicamentos para el tratamiento de enfermedades huérfanas.
- Impulso de mecanismos para garantizar la disponibilidad de los medicamentos en los Establecimientos de Salud en el marco del sistema de referencia y contrareferencia.
- Desarrollo de servicios de rehabilitación para la atención oportuna en el marco del Sistema de Referencia y contrareferencia.
- Promoción de servicios de entrenamiento para el cuidado de las personas que padecen enfermedades huérfanas.

▪ **Financiamiento**

- Gestión de mecanismos de financiamiento para la cobertura del tratamiento de las enfermedades huérfanas, inicialmente las de muy alta prioridad.



H. Rebeza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

▪ **Oferta de Servicios de Salud**

- Mejora de la infraestructura y el equipamiento de los establecimiento de salud en el marco del sistema de referencias y contareferencias para el diagnóstico precoz y la rehabilitación oportuna de los pacientes con estas enfermedades.
- Implementación de Telemedicina como parte de la oferta de salud complementaria.

▪ **RRHH**

- Inclusión en la Currícula de Pre Grado de las carreras de los profesionales de la salud sobre temas relacionados a las enfermedades huérfanas.
- Capacitación del recurso humano en salud sobre el reconocimiento, referencia, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las enfermedades huérfanas según nivel de atención.
- Propiciar la especialización de recurso humano en salud en especialidades médicas relacionadas a enfermedades huérfanas.

V.5. ESTRATEGIAS

1. Promoción de los derechos y deberes en salud a través de la información, comunicación y educación para la salud mediante servicios que incremente las posibilidades de acceso de los pacientes.
2. Fortalecimiento de la atención primaria, con énfasis en la prevención primaria, el control pre-natal y la consejería genética.
3. Fomento de estudios epidemiológicos que proporcionen sustento para las intervenciones sanitarias.
4. Rectoría y liderazgo para el trabajo articulado con la sociedad civil para la implementación de estrategias y servicios en beneficio de los pacientes con enfermedades huérfanas.
5. Fortalecimiento de la participación multisectorial que logre el compromiso de la sociedad civil para la prevención y apoyo a individuos y familias, afectadas por enfermedades huérfanas en la comunidad, bajo el enfoque de Determinantes Sociales de la Salud.



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO B.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

V.6 REQUERIMIENTOS PRESUPUESTALES Y ACCIONES PRIORITARIAS A REALIZAR

El presupuesto para los cinco años de implementación del Plan se detalla a continuación.

en miles de nuevos soles

LÍNEAS DE INTERVENCIÓN	AÑO 1	AÑO 2	AÑO 3	AÑO 4	AÑO 5	TOTAL
INVESTIGACION	250	1,500	2,500	5,000	8,900	18,150
RRHH	2,500	5,600	8,600	12,000	12,000	40,700
INFRAESTRUCTURA		2,500	10,000	8,500	3,500	24,500
EQUIPAMIENTO		5,000	10,000	15,000	6,500	36,500
PRMOCIÓN Y PREVENCIÓN	6,700	15,000	20,000	20,000	20,000	81,700
DIAGNOSTICO	15,000	25,000	25,000	35,000	50,000	150,000
TRATAMIENTO	45,500	75,000	120,000	165,000	212,500	618,000
RECUPERACIÓN	7,000	10,000	15,000	20,000	25,000	77,000
REHABILITACIÓN	5,600	6,700	8,500	12,000	15,000	47,800
SEGUIMIENTO Y MONITOREO	250	2,400	2,660	3,500	5,000	13,810
TOTAL	82,800	148,700	222,260	296,000	358,400	1,108,160

Proyecciones de Presupuesto en función a a ampliación del Listado de Enfermedades Raras.

Una de las acciones inmediatas, es que los diferentes tipos de enfermedades huérfanas, deben estar incluidas en la Estructura Presupuestal, para ello, se debe incorporar en la formulación del presupuesto ara el año 2014, que ya se inició.

Las entidades que financian las intervenciones de las enfermedades huérfanas y huérfanas son:

- Seguro Integral de Salud- FISSAL.
- Ministerio de Salud
- Gobiernos Regionales
- Sanidad de las Fuerzas Armadas y Policiales
- ESSALUD
- Organizaciones Privadas.
- Otros.



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

V.7. INDICADORES

PROPUESTA DE INDICADORES				
	OBJETIVO	INDICADOR	Fórmula	RESPONSABLES
GENERAL	Establecer los lineamientos que permitan el acceso de las personas que padecen enfermedades huérfanas a la atención integral de salud, que incluya acciones de promoción, prevención, diagnóstico,	% Reducción de los Años de Vida Ajustados por Discapacidad	$\frac{\text{N}^\circ \text{ AVAD por EH priorizadas del año X } 100}{\text{N}^\circ \text{ AVAD por EH priorizadas de medición anterior}}$	DGE/ OGEI
ESPECIFICOS	1. Promover el conocimiento en la sociedad en general sobre las enfermedades huérfanas.	% de población Informada sobre EH	$\frac{\text{N}^\circ \text{ Población informada X } 100}{\text{Población Total}}$	DGPS/OGC
	2. Promover la gobernanza a favor de la atención integral de las personas con enfermedades huérfanas.	% Instituciones Administradoras de Fondos (IAFAS) que cubren AIS de EH	$\frac{\text{N}^\circ \text{ IAFAS que cubren Atención Integral de EH X } 100}{\text{N}^\circ \text{ total de IAFAS}}$	SUNASA
	3. Fortalecer la prevención primaria, secundaria y terciaria de los factores de riesgos para la salud.	Proporción de parejas con factores de riesgo que reciben consejo genético (SIS y no SIS).	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de parejas con consejería genética X } 100}{\text{N}^\circ \text{ de parejas con factores de riesgo genético}}$	OGEI/DGSP
		Porcentaje de Recien nacidos con Tamizaje Neonatal	$\frac{\text{N}^\circ \text{ RN Tamizados X } 100}{\text{N}^\circ \text{ total de RN en hospitales}}$	OGEI/DGSP
	4. Fortalecer la infraestructura y equipamiento de los establecimientos de salud para el diagnóstico precoz y la rehabilitación oportuna en el marco del Sistema de Referencia y Contra referencias.	Proporción de pacientes diagnosticados en estadios tempranos (en enfermedades en que aplica el estadiaje).	$\frac{\text{N}^\circ \text{ pacientes diagnosticados en estadios tempranos}}{\text{N}^\circ \text{ de pacientes diagnosticados}}$	OGEI/ INSTITUTOS
		Incremento de Establecimientos acreditados (públicos y privados) para la detección y diagnóstico de EH.	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de EESS acreditados para detección y diagnóstico de EH X } 100}{\text{N}^\circ \text{ total de EESS}}$	INS/DGSP
Incremento de laboratorios acreditados en redes de primer nivel de atención para realización de pruebas de tamizaje neonatal.		$\frac{\text{N}^\circ \text{ de laboratorios acreditados en redes de primer nivel para pruebas de tamizaje neonatal X } 100}{\text{N}^\circ \text{ total de redes de salud de primer nivel de}}$	INS/DGSP	



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

PROPUESTA DE INDICADORES

OBJETIVO	INDICADOR	FORMULA	RESPONSABLES
5. Viabilizar la disponibilidad y el acceso oportuno al tratamiento y medicamentos necesarios para las Enfermedades Huérfanas priorizadas en el marco del Sistema de Referencia y contrareferencias.	Porcentaje de pacientes diagnosticados que reciben tratamiento	$\frac{\text{N}^\circ \text{ pacientes reciben tratamiento}}{\text{N}^\circ \text{ total de pacientes diagnosticados}} \times 100$	INSTITUTOS/ DIGEMID
6. Fomentar el desarrollo y difundir el conocimiento científico sobre las enfermedades huérfanas que constituya una herramienta de consulta o referencia para los tomadores de decisiones.	Incremento del N° de Investigaciones sobre EH	$\frac{\text{N}^\circ \text{ Investigaciones sobre EH del año}}{\text{N}^\circ \text{ de Investigaciones sobre EH del año anterior}} \times 100$	INS
7. Implementar y mantener actualizado el Registro Nacional de Enfermedades Huérfanas.	Registro Implementado	RM aprueba el Registro de ERH	OGEI
8. Disponer de un Listado actualizado y priorizado de Enfermedades Huérfanas y de medicamentos para su tratamiento.	Listado de EH aprobado	RM Aprueba el listado priorizado de ERH	DGSP
	Listado de Medicamentos Huérfanos aprobado	RM Aprueba el listado priorizado de Medicamentos para ERH	DIGEMID
9. Propiciar la formación, capacitación y especialización de recursos humanos en salud para el reconocimiento, referencia, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de las enfermedades huérfanas según nivel de atención.	Incremento de personal especializado en el diagnóstico y tratamiento de EH.	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de RRHH especializados en EH}}{\text{N}^\circ \text{ total de RRHH especializados}}$	DGGDRH
	Incremento de personal con competencias para la identificación de signos presuntivos de EH en primer y segundo nivel de atención.	$\frac{\text{N}^\circ \text{ personal con competencias para la identificación de signos presuntivos de EH en primer y segundo nivel de atención}}{\text{N}^\circ \text{ total de personal asistencial en primer y segundo nivel de atención}} \times 100$	DGGDRH / DGSP
	% de Universidades que han incorporado en la malla curricular temas relacionados con EH.	$\frac{\text{N}^\circ \text{ Universidades que han incorporado EH}}{\text{N}^\circ \text{ total de Universidades que forman profesionales de la salud}} \times 100$	DGGDRH
10. Fortalecer la gestión estratégica de los recursos disponibles y proponer mecanismos de financiamiento para la atención integral de las Enfermedades Huérfanas.	Incremento del Porcentaje de Recursos Presupuestarios destinados a EH	$\frac{\text{Monto de Recursos Públicos destinados a EH del año en curso}}{\text{Monto de Recursos Públicos ejecutado para EH del año anterior}} \times 100$	SIS / FISSAL / OGPP
	Proporción de pacientes SIS/FISSAL con EH, con financiamiento completo para su tratamiento (patología, complicaciones, comorbilidad, secuelas)	$\frac{\text{N}^\circ \text{ de pacientes con EH con financiamiento completo por SIS/FISSAL}}{\text{N}^\circ \text{ total de pacientes con EH del SIS/FISSAL}} \times 100$	SIS / FISSAL / OGPP



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

V.8. MONITOREO Y EVALUACIÓN

El monitoreo de los avances de las intervenciones comprendidas en el presente Plan, estarán a cargo del ente técnico del Ministerio de Salud, para lo cual se harán las coordinaciones del caso con los responsables de los indicadores de evaluación.

A fin de realizar la evaluación de los avances obtenidos en el marco de la implementación de la Ley N° 29698, Ley que declara de interés nacional y preferente atención, el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas, se deberá conformar una comisión que realice la evaluación semestral y anual del avance de los indicadores propuestos.

V.9. GLOSARIO DE TERMINOS

- **Enfermedad Huérfana (Orphan Disease)**
Es aquella que tiene peligro de muerte o invalidez crónica, con baja frecuencia, presenta muchas dificultades para ser diagnosticada y efectuar su seguimiento, es de origen desconocido – en la mayoría de los casos- y conlleva a múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos ^(1,3). Incluye a las enfermedades raras y a las enfermedades olvidadas. ^(2,3,4)

- **Enfermedad Rara (Rare Disease)**
Enfermedades degenerativas, crónicas y progresivas, que constituyen un peligro para la vida ⁽⁷⁾, de baja frecuencia ^(2,8,9,13) o cuando son sugeridas por un especialista, al no disponer de información sobre su frecuencia ⁽⁹⁾.

- **Enfermedad Olvidada (Neglected Disease)**
Aquelas que no son vistas como prioridad por los países desarrollados, los recursos orientados a su investigación son marcadamente escasos ^(10, 17) y son predominantes o exclusivas de los países en vías de desarrollo ⁽¹¹⁾.

- **Medicamento Huérfano**
Aquel medicamento que se utiliza para la prevención, diagnóstico o tratamiento de enfermedades huérfanas ⁽¹⁾ de escasa o nula producción por la baja demanda y poco interés de la industria farmacéutica, siendo menor su oferta en el mercado respecto a otros. ⁽⁵⁾



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

V.10 REFERENCIA BIBLIOGRÁFICA

1. Ley N° 29698 - "Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas". Diario El Peruano. 2011; p. 443816.
2. Aronson JK. Rare diseases and orphan drugs. *British Journal of Clinical Pharmacology* (internet). 2006 (acceso 07 ene 2013); 61(3):243–245. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02617.x/full>
3. Dear JW Lilitkarntakul P Webb DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *British Journal of Clinical Pharmacology*. 2006 (acceso 07 ene 2013); 62(3):264–271. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02654.x/full>
4. Roselli D Rueda JD. Enfermedades raras huérfanas y olvidadas. 2011(internet). (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://www.afidro.com/Estudio.pdf>
5. Dear JW Lilitkarntakul P Webb DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *British Journal of Clinical Pharmacology*. 2006 (acceso 07 ene 2013); 62(3):264–271. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02654.x/full>
6. Stolk P Willemsen MJC Leufkens HGM. "Rare essentials": drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. 2006 (acceso 07 ene 2013); 84(9):745–751. Disponible en: <http://www.scielo.org/pdf/bwho/v84n9/v84n9a18.pdf>
7. Boy R Schramm RF. Bioética da proteção e tratamento de doenças genéticas raras no Brasil: o caso das doenças de depósito lisossomal. *Caderno de Saúde Pública do Rio de Janeiro* (internet). 2009 (acceso 07 ene 2013); 25(6):1276-1284. Disponible en: <http://www.scielo.br/pdf/csp/v25n6/10.pdf>
8. Sobre las enfermedades raras. Federación Española de Enfermedades Raras (internet). 2010 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=222&Itemid=129
9. Rare diseases and related terms. Office of Rare Disease Research (internet). (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/RareDiseaseList.aspx?PageID=1>
10. Moran M Guzman J Ropars A-L McDonald A Jameson N et al. Neglected Disease Research and Development: How Much Are We Really Spending? *PLoS Med* (internet). 2009 (acceso 07 ene 2013); 6(2): Disponible en: <http://www.plosmedicine.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pmed.1000030>
11. World Health Organization. Macroeconomics and health: Investing in health for economic development. Report of the Commission on Macroeconomics and Health (internet). 2001 (acceso 07 ene 2013); 89 p. Disponible en: <http://whqlibdoc.who.int/publications/2001/924154550x.pdf>



H. Rebaza I.



PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

12. Genzyme. Gaucher Initiative (internet). 2013 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: http://www.genzyme.com/commitment/patients/gaucher_initiative.asp
13. Enfermedades raras. MedlinePlus (internet). 2013 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/rarediseases.html>
14. Schieppati A Henter JI Daina E Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. The Lancet (internet). 2008 (acceso 07 ene 2013); 371(9629):2039–2041. Disponible en: [http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(08\)60872-7/fulltext#article_upsell](http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(08)60872-7/fulltext#article_upsell)
15. Orphan Drug Act. US Food and Drug Administration (internet). 2011 (acceso 07 ene 2013) Disponible en: <http://www.fda.gov/orphan/oda.htm2005>
16. Van den Berg JP. Integral warehouse management. The next generation in transparency collaboration and warehouse management systems. Ed. Management Outlook Publications. 2007.
17. Roselli D Rueda JD. Enfermedades raras huérfanas y olvidadas. 2011(internet). (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://www.afidro.com/Estudio.pdf>
18. Orphanet. Portal de información de enfermedades huérfanas y medicamentos huérfanos. Disponible en: <http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES> [Fecha de visita: setiembre 2012]
19. Instituto de Salud Carlos III. Legislación Vigente de medicamentos Huérfanos. <http://www.ub.edu/legmh/erigener.htm> [Fecha de visita: setiembre 2012]
20. Boletín de la Organización Mundial de la Salud. «Medicamentos esenciales raros»: los fármacos contra enfermedades huérfanas como medicamentos esenciales. <http://www.who.int/bulletin/volumes/84/9/06-031518ab/es/index.html>
21. Organización Panamericana de la Salud. Área de Tecnología, Atención de la Salud e Investigación Proyecto de Medicamentos Esenciales y Productos Biológicos (THR/EM). El acceso a los medicamentos de alto costo en las Américas. Washington, DC, 20037. Octubre, 2009. [Fecha de visita: setiembre 2012]
22. Oliver MA, Muir KR, Webster R, Parkes SE, Cameron AH, Stevens MCG, Mann JR. A geostatistical approach to the analysis of pattern in rare disease. Journal of Public Health (internet). 2012 (acceso 07 ene 2013); 34(4):280-289. Disponible en: <http://pubhealth.oxfordjournals.org/content/14/3/280.short>
23. Aronson JK. Rare diseases and orphan drugs. British Journal of Clinical Pharmacology (internet). 2006 (acceso 07 ene 2013); 61(3):243–245. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02617.x/full>
24. Dear JW, Lilitkarntakul P, Webb DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. British Journal of Clinical Pharmacology. 2006 (acceso 07 ene 2013); 62(3):264–271. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02654.x/full>



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

25. Stolk P, Willemsen MJC, Leufkens HGM. "Rare essentials": drugs for rare diseases as essential medicines. Bull World Health Organ. 2006 (acceso 07 ene 2013); 84(9):745-751. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/bwho/v84n9/v84n9a18.pdf>
26. Enfermedades huérfanas. MedlinePlus (internet). 2013 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/rarediseases.html>
27. Rare diseases and related terms. Office of Rare Disease Research (internet). (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/RareDiseaseList.aspx?PageID=1>
28. Sobre las enfermedades huérfanas. Federación Española de Enfermedades huérfanas (internet). 2010 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=222&Itemid=129
29. Schieppati A, Henter JI, Daina E, Aperia A. Why rare diseases are an important medical and social issue. The Lancet (internet). 2008 (acceso 07 ene 2013); 371(9629):2039-2041. Disponible en: [http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736\(08\)60872-7/fulltext#article_upsell](http://www.thelancet.com/journals/lancet/article/PIIS0140-6736(08)60872-7/fulltext#article_upsell)
30. Orphan Drug Act. US Food and Drug Administration (internet). 2011 (acceso 07 ene 2013) Disponible en: <http://www.fda.gov/orphan/oda.htm2005>
31. Lavandeira A. Orphan drugs: legal aspects, current situation. Haemophilia (internet) 2002 (acceso 07 ene 2013); 8(3):194-8. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1046/j.1365-2516.2002.00643.x/abstract>
32. Moran M, Guzman J, Ropars A-L, McDonald A, Jameson N, et al. Neglected Disease Research and Development: How Much Are We Really Spending? PLoS Med (internet). 2009 (acceso 07 ene 2013); 6(2): Disponible en: <http://www.plosmedicine.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pmed.1000030>
33. World Health Organization. Macroeconomics and health: Investing in health for economic development. Report of the Commission on Macroeconomics and Health (internet). 2001 (acceso 07 ene 2013); 89 p. Disponible en: <http://whqlibdoc.who.int/publications/2001/924154550x.pdf>
34. Genzyme. Gaucher Initiative (internet). 2013 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: http://www.genzyme.com/commitment/patients/gaucher_initiative.asp
35. Enfermedades huérfanas. MedlinePlus (internet). 2013 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://www.nlm.nih.gov/medlineplus/spanish/rarediseases.html>
36. Rare diseases and related terms. Office of Rare Disease Research (internet). (acceso 07 ene 2013). Disponible en: <http://rarediseases.info.nih.gov/RareDiseaseList.aspx?PageID=1>



H. Rebaza I.



A. PORTOCARRERO G.

**PROPUESTA DE PLAN NACIONAL
DE PREVENCIÓN, DIAGNÓSTICO, ATENCIÓN INTEGRAL, TRATAMIENTO,
REHABILITACIÓN Y MONITOREO DE LAS ENFERMEDADES RARAS O HUÉRFANAS**

37. Sobre las enfermedades huérfanas. Federación Española de Enfermedades huérfanas (internet). 2010 (acceso 07 ene 2013). Disponible en: http://www.enfermedades-raras.org/index.php?option=com_content&view=article&id=222&Itemid=129
38. Aronson JK. Rare diseases and orphan drugs. *British Journal of Clinical Pharmacology* (internet). 2006 (acceso 07 ene 2013); 61(3):243–245. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02617.x/full>
39. Ley N° 29698 - "Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades huérfanas o huérfanas". *Diario El Peruano*. 2011; p. 443816.
40. Dear JW, Lilitkamtakul P, Webb DJ. Are rare diseases still orphans or happily adopted? The challenges of developing and using orphan medicinal products. *British Journal of Clinical Pharmacology*. 2006 (acceso 07 ene 2013); 62(3):264–271. Disponible en: <http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/j.1365-2125.2006.02654.x/full>
41. Moran M, Guzman J, Ropars A-L, McDonald A, Jameson N, et al. Neglected Disease Research and Development: How Much Are We Really Spending? *PLoS Med* (internet). 2009 (acceso 07 ene 2013); 6(2): Disponible en: <http://www.plosmedicine.org/article/info%3Adoi%2F10.1371%2Fjournal.pmed.1000030>
42. World Health Organization. Macroeconomics and health: Investing in health for economic development. Report of the Commission on Macroeconomics and Health (internet). 2001 (acceso 07 ene 2013); 89 p. Disponible en: <http://whqlibdoc.who.int/publications/2001/924154550x.pdf>
43. Stoik P, Willemen MJC, Leufkens HGM. "Rare essentials": drugs for rare diseases as essential medicines. *Bull World Health Organ*. 2006 (acceso 07 ene 2013); 84(9):745-751. Disponible en: <http://www.scielosp.org/pdf/bwho/v84n9/v84n9a18.pdf>
44. Abarca-Barriga. "Perfil epidemiológico de las anomalías genéticas y congénitas en el Servicio de Citogenética-Citopatología del Hospital Nacional Guillermo Almenara Irigoyen en el periodo junio 2004-mayo 2007. Trabajo de Investigación (Especialista en Genética Médica)–Universidad Nacional Mayor de San Marcos. Facultad de Medicina Humana. Escuela de Post-Grado, 2008.
45. Quiroga de Michelena MI. Medical Genetics in Perú. *Community Genet*. 2004;7(2-3):150-2.
46. Giehl J., Graessner H., Riess O. First German Academy for Further Medical Training on Rare Diseases (FAKSE, <http://www.fakse.info>). *Orphanet Journal of Rare Diseases* 2012, 7(Suppl 2):A41.
47. Instituto de Medicina Genética. Portal WEB. <http://www.genetica.com.pe/servicios.html#000>
48. SUA Genética - servicio universitario de apoyo de Genética .Portal WEB. <http://www.upch.edu.pe/famed/portal/servicios/genetica/>



H. Rebaza I.



PORTOCARRERO G.