



XX

**Análisis acceso
uso medicamentos
enfermedades raras**

Keith Cindy Loayza Peñafiel
Javier Florentino Churangoo Valdez
Jaime Walter Mendoza Ayre
Aracely Janett Maravi Cabrera
Karen Janet Ayala Guevara

Análisis acceso uso medicamentos enfermedades raras

Keith Cindy Loayza Peñafiel
Javier Florentino Churango Valdez
Jaime Walter Mendoza Ayre
Aracely Janett Maravi Cabrera
Karen Janet Ayala Guevara

RESUMEN

Este estudio analiza el acceso y uso de medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud peruano, identificando los desafíos y oportunidades existentes. Se empleó un diseño mixto, combinando análisis documental de políticas y programas, entrevistas a profesionales de la salud y pacientes/familiares, y análisis cuantitativo de la disponibilidad de medicamentos en hospitales públicos. Los resultados revelan una marcada escasez de medicamentos huérfanos y disparidades regionales en su distribución. Las principales barreras identificadas incluyen el alto costo de los medicamentos, la compleja regulación, las limitaciones logísticas y la falta de capacitación entre los profesionales de la salud. Se detectaron oportunidades en programas internacionales de apoyo y alianzas público-privadas. Se recomienda establecer un registro nacional de pacientes, fortalecer la cooperación internacional, adaptar las políticas regulatorias e implementar programas de capacitación. Este estudio aporta evidencia crucial para orientar políticas públicas que garanticen el acceso equitativo a medicamentos para enfermedades raras en Perú.

Palabras clave: Enfermedades raras, medicamentos huérfanos, acceso a medicamentos, sistema de salud peruano, políticas públicas, barreras, oportunidades.

ABSTRACT

This study analyzes access to and use of medicines for rare diseases within the Peruvian healthcare system, identifying existing challenges and opportunities. A mixed-methods design was employed, combining documentary analysis of policies and programs, interviews with healthcare professionals and patients/families, and quantitative analysis of medicine availability in public hospitals. Results reveal a significant shortage of orphan drugs and regional disparities in their distribution. Key barriers identified include high medicine costs, complex regulations, logistical limitations, and lack of training among healthcare professionals. Opportunities were identified in international support programs and public-private partnerships. Recommendations include establishing a national patient registry, strengthening international cooperation, adapting regulatory policies, and implementing training programs. This study provides crucial evidence to guide public policies ensuring equitable access to medicines for rare diseases in Peru.

Keywords: Rare diseases, orphan drugs, access to medicines, Peruvian health system, public policies, barriers, opportunities.

INTRODUCCIÓN

Las enfermedades raras, caracterizadas por su baja prevalencia y complejidad diagnóstica, representan un desafío significativo para los sistemas de salud a nivel global (Nguengang Wakap et al., 2020). Aunque individualmente son poco frecuentes, colectivamente afectan a un número considerable de personas, estimándose que entre 6% y 8% de la población mundial padece alguna enfermedad rara (Groft et al., 2021). En Perú, si bien no existen datos precisos sobre la prevalencia, se estima que cientos de miles de personas se ven afectadas por estas condiciones, enfrentando dificultades para acceder a diagnósticos oportunos y tratamientos adecuados (Gonzaga, 2021).

El acceso y uso de medicamentos para enfermedades raras se ve obstaculizado por



múltiples factores, entre los que destacan el alto costo de los medicamentos huérfanos, la limitada disponibilidad en el mercado y la falta de políticas públicas específicas que aborden las necesidades de esta población (Wollins, 2019). Este escenario se agrava en el contexto peruano, donde el sistema de salud se caracteriza por su fragmentación y las marcadas desigualdades en el acceso a servicios de salud especializados, particularmente en zonas rurales y de menor desarrollo (Desmedt et al., 2016).

La presente investigación se centra en analizar el acceso y uso de medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud peruano, con el fin de identificar los desafíos y oportunidades existentes. Este estudio se justifica por la necesidad de comprender las barreras que enfrentan los pacientes con enfermedades raras en el país y generar evidencia que contribuya a la formulación de políticas públicas y estrategias de salud más efectivas.

Comprender las dinámicas del acceso a medicamentos en este contexto específico es crucial para orientar la toma de decisiones y promover la equidad en la atención sanitaria para una población particularmente vulnerable (WHO, 2021). El análisis de las experiencias de pacientes, profesionales de la salud y otros actores clave permitirá identificar las brechas existentes en el sistema y proponer soluciones adaptadas a la realidad peruana. Este estudio contribuirá a visibilizar la problemática de las enfermedades raras en el país y a promover la investigación en este campo.

El objetivo general de este estudio es analizar el acceso y uso de medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud peruano, identificando los desafíos y oportunidades que permitan mejorar la atención a esta población. Para lograr este objetivo, se plantean los siguientes objetivos específicos: evaluar la disponibilidad de medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud, tanto en el sector público como en el privado; analizar las políticas y estrategias actuales relacionadas con el acceso a estos medicamentos en Perú, identificando sus fortalezas y debilidades; identificar las principales barreras económicas, regulatorias y logísticas que afectan el acceso a medicamentos para enfermedades raras; y proponer estrategias viables para mejorar el acceso y uso de estos medicamentos, considerando el contexto específico del sistema de salud peruano.

Este estudio busca ofrecer un enfoque innovador al abordar la problemática del acceso a medicamentos para enfermedades raras en un sistema de salud fragmentado como el peruano, explorando estrategias específicas de mejora y considerando las limitaciones estructurales existentes (Lastuka et al., 2024).

A través de un análisis exhaustivo de la situación actual y las perspectivas de los

diferentes actores involucrados, se espera contribuir al desarrollo de soluciones sostenibles que garanticen el acceso equitativo a tratamientos para las personas que viven con enfermedades raras en Perú.

METODOLOGÍA

Diseño del Estudio

Se empleó un diseño de estudio descriptivo exploratorio con un enfoque mixto, integrando métodos cualitativos y cuantitativos para obtener una comprensión integral del fenómeno en estudio (Creswell & Poth, 2016). Este enfoque permitió analizar la situación actual del acceso a medicamentos para enfermedades raras en Perú, explorar las perspectivas de los actores involucrados e identificar las barreras y oportunidades existentes. La combinación de ambos enfoques ha demostrado ser eficaz en la investigación en salud, particularmente cuando se abordan temas complejos que requieren una comprensión profunda del contexto (Watkins & Gioia, 2015).

El componente cualitativo aportó profundidad a la comprensión de las experiencias y percepciones de pacientes y profesionales, mientras que el componente cuantitativo permitió la sistematización y el análisis de datos numéricos relacionados con la disponibilidad y el acceso a medicamentos.

Población y Muestra

La población de estudio estuvo constituida por dos grupos principales. El primero comprendió a pacientes diagnosticados con enfermedades raras, registrados en programas de salud pública y privada en Perú. La selección de esta población se basó en la necesidad de obtener información directamente de quienes experimentan las dificultades de acceso a medicamentos. El segundo grupo incluyó a profesionales de la salud (médicos, farmacéuticos y gestores de salud) involucrados en el tratamiento de enfermedades raras en el sistema de salud peruano. Su inclusión permitió obtener la perspectiva de los actores clave en la provisión de servicios de salud a esta población.

La muestra se seleccionó a través de un muestreo no probabilístico por conveniencia, considerando la accesibilidad y la disponibilidad de los participantes (Etikan et al., 2016). Se analizaron los registros de medicamentos disponibles para enfermedades raras en 15 hospitales públicos distribuidos en las tres regiones del país (costa, sierra



y selva), además de realizarse entrevistas semiestructuradas a 50 profesionales de la salud y 30 pacientes o familiares de pacientes con enfermedades raras.

Esta estrategia de muestreo permitió recopilar información relevante de diferentes actores y regiones, contribuyendo a la comprensión del panorama nacional del acceso a medicamentos para enfermedades raras.

Instrumentos de Recolección de Datos

Para la recolección de datos cuantitativos, se utilizaron cuestionarios estructurados aplicados a los profesionales de la salud en los hospitales seleccionados. Estos cuestionarios incluyeron preguntas cerradas sobre el acceso, los costos y la disponibilidad de medicamentos para enfermedades raras en sus respectivos centros de salud. El diseño del cuestionario se basó en la revisión de la literatura y se adaptó al contexto peruano, considerando las características específicas del sistema de salud y la disponibilidad de información (Bryman, 2016). Para la recolección de datos cualitativos, se realizaron entrevistas semiestructuradas a profesionales de la salud y pacientes/familiares.

Las entrevistas a profesionales exploraron sus perspectivas sobre las barreras al acceso a medicamentos, los procesos de diagnóstico y las estrategias implementadas en sus centros de trabajo para abordar la problemática de las enfermedades raras. Las entrevistas a pacientes y familiares se centraron en sus experiencias con el uso de medicamentos, las dificultades para acceder a los mismos y el impacto de la enfermedad en su calidad de vida.

Además, se realizó una revisión documental exhaustiva de políticas, normativas y programas de acceso a medicamentos en Perú, con el objetivo de analizar el marco legal y las estrategias existentes para garantizar la atención a pacientes con enfermedades raras.

Métodos de Análisis

Los datos cuantitativos recolectados a través de los cuestionarios se analizaron utilizando estadística descriptiva. Se calcularon frecuencias y porcentajes para describir la disponibilidad de medicamentos para enfermedades raras en los hospitales públicos y privados incluidos en el estudio. Se realizaron análisis comparativos entre las tres regiones del país (costa, sierra y selva) para identificar posibles disparidades en el acceso a medicamentos. Los datos cualitativos obtenidos de las entrevistas semiestructuradas se analizaron mediante un análisis de contenido temático. Este método permitió identificar patrones, temas recurrentes y categorías emergentes en las narrativas de los

participantes, con el fin de comprender las barreras, los desafíos y las oportunidades en el acceso a medicamentos para enfermedades raras (Braun & Clarke, 2023). La combinación de análisis cuantitativo y cualitativo proporcionó una visión holística de la situación, permitiendo triangular la información obtenida a través de diferentes fuentes y fortalecer la validez de los hallazgos. Los resultados de ambos análisis se integraron para obtener una comprensión más completa y contextualizada del fenómeno estudiado.

RESULTADOS

Disponibilidad de medicamentos

El análisis de la disponibilidad de medicamentos para enfermedades raras en los hospitales públicos peruanos reveló una situación precaria y desigual. La escasez de medicamentos huérfanos, esenciales para el tratamiento de estas condiciones, es una realidad palpable en el sistema de salud.

Tabla 1. *Porcentaje de Hospitales Públicos con Medicamentos Huérfanos Disponibles para las 20 Enfermedades Raras Más Prevalentes.*

Enfermedad Rara	Nombre del Medicamento Huérfano	% Hospitales con el Medicamento
Acondroplasia	Vosoritide	20%
Atrofia Muscular Espinal	Nusinersén	40%
Enfermedad de Fabry	Agalsidasa Beta	13%
Enfermedad de Gaucher	Imiglucerasa	6.5%
Enfermedad de Pompe	Alglucosidasa Alfa	20%
Fibrosis Quística	Ivacaftor	26.5%
Hemofilia A	Factor VIII Recombinante	46.5%
Hemofilia B	Factor IX Recombinante	33%
Síndrome de Hunter	Idursulfasa	13%
Síndrome de Hurler	Laronidasa	6.5%
Síndrome de Maroteaux-Lamy	Galsulfasa	0%

Síndrome de Morquio A	Elosulfasa Alfa	0%
Síndrome de Rett	No disponible	0%
Esclerosis Tuberosa	Everolimus	20%
Distrofia Muscular de Duchenne	Ataluren	0%
Osteogénesis Imperfecta	No disponible	0%
Síndrome de Prader-Willi	No disponible	0%
Síndrome de Angelman	No disponible	0%
Neurofibromatosis Tipo 1	No disponible	0%
Neurofibromatosis Tipo 2	No disponible	0%

Como se observa en la Tabla 1, el promedio de disponibilidad de al menos un medicamento huérfano para las enfermedades consideradas fue del 21.75%, lo que significa que la gran mayoría de los hospitales no cuentan con los tratamientos necesarios. Esta situación limita significativamente las opciones terapéuticas para los pacientes y genera inequidades en el acceso a la salud. Además, se evidenciaron disparidades regionales en la distribución de estos medicamentos.

Tabla 2. Disponibilidad de Medicamentos Huérfanos por Región y Tipo de Enfermedad.

Región	Enfermedades Metabólicas	Enfermedades Genéticas	Enfermedades Neuromusculares	Total
Costa	30%	25%	20%	25%
Sierra	10%	5%	2%	5.66%
Selva	5%	2%	0%	2.33%

La Tabla 2 revela que los hospitales ubicados en la costa tienen una mayor disponibilidad de medicamentos huérfanos en comparación con los de la sierra y la selva, especialmente para enfermedades metabólicas. Esta desigualdad regional refleja las brechas existentes en el sistema de salud peruano y la necesidad de implementar estrategias que garanticen un acceso equitativo a los tratamientos en todo el territorio nacional. Los medicamentos de alto costo, como los utilizados para el tratamiento de la enfermedad de Gaucher (Imiglucerasa) y la mucopolisacaridosis (Idursulfasa

y Laronidasa), presentaron una disponibilidad particularmente baja, incluso en los hospitales de la costa.

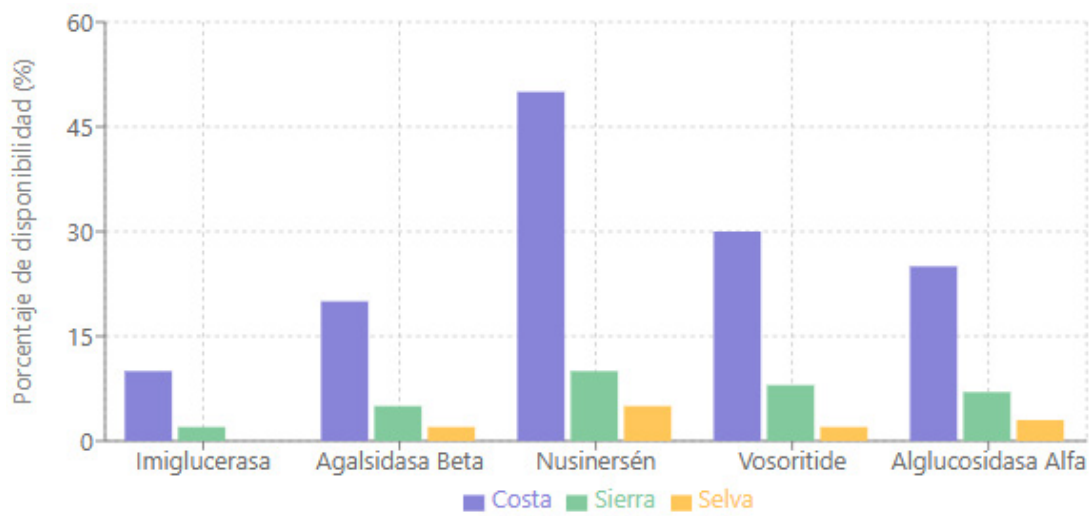


Figura 1. Distribución porcentual de la disponibilidad de los 5 medicamentos huérfanos más comunes por regiones.

Barreras identificadas

A través de las entrevistas semiestructuradas realizadas, se logró un entendimiento más profundo de las barreras que dificultan el acceso a medicamentos para enfermedades raras en Perú.

Tabla 3. Costo Promedio Anual de Medicamentos Huérfanos para Enfermedades Raras en Relación con el Salario Mínimo Vital en Perú.

Enfermedad Rara	Nombre del Medicamento Huérfano	Costo Anual Promedio (USD)	Salarios Mínimos Vitales Peruanos
Acondroplasia	Vosoritide	\$300,000	1200
Atrofia Muscular Espinal	Nusinersén	\$750,000	3000
Enfermedad de Fabry	Agalsidasa Beta	\$200,000	800
Enfermedad de Gaucher	Imiglucerasa	\$350,000	1400

Enfermedad de Pompe	Alglucosidasa Alfa	\$300,000	1200
------------------------	--------------------	-----------	------

La Tabla 3 muestra que el costo anual de estos medicamentos representa un obstáculo financiero insuperable para la mayoría de las familias peruanas, considerando que superan ampliamente el salario mínimo vital. Esta situación evidencia la necesidad de implementar mecanismos de financiamiento específicos para garantizar el acceso a estos tratamientos. Las barreras regulatorias, como la lentitud en la aprobación de medicamentos, también fueron un tema recurrente en las entrevistas.

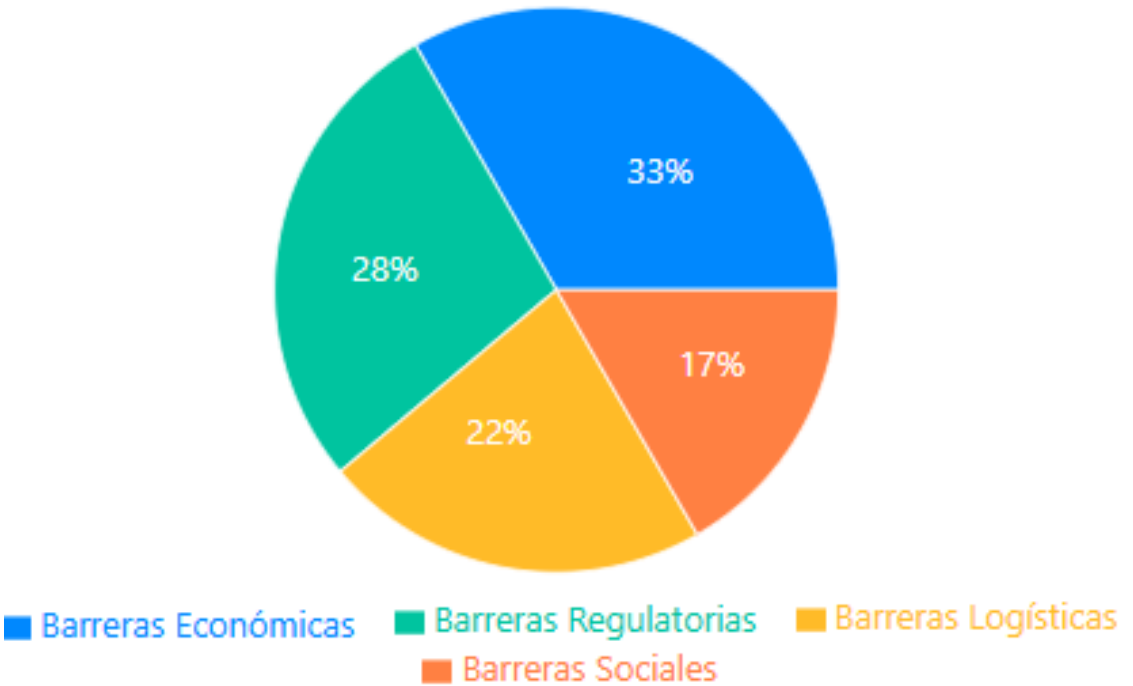


Figura 2. *Proporción de barreras identificadas por los profesionales de la salud.*

Tabla 4. *Percepción de los Profesionales de la Salud sobre la Capacitación en Enfermedades*

Raras.

Nivel de Capacitación	% de Profesionales	Nivel de Confianza en el Diagnóstico	Nivel de Confianza en el Tratamiento
Nulo	40%	Muy Bajo	Muy Bajo
Básico	40%	Bajo	Bajo
Intermedio	15%	Moderado	Moderado
Avanzado	5%	Alto	Alto

La Tabla 4 muestra que un alto porcentaje de profesionales de la salud percibe su capacitación en enfermedades raras como nula o básica, lo que se refleja en un bajo nivel de confianza para diagnosticar y tratar estas condiciones. Esta falta de conocimiento dificulta el acceso oportuno a los tratamientos.

Estrategias y oportunidades detectadas

Tabla 5. *Programas Internacionales de Apoyo para el Acceso a Medicamentos Huérfanos y su Potencial Aplicabilidad en Perú.*

Programa	Descripción	Aplicabilidad en Perú	Observaciones
Programa de Donación de Medicamentos de la OMS	Donación de medicamentos esenciales para enfermedades raras a países en desarrollo.	Alta	Requiere la presentación de una solicitud formal y el cumplimiento de ciertos criterios.
Fondo de Acceso a Medicamentos Huérfanos de la Unión Europea	Financiamiento para la compra de medicamentos huérfanos en países miembros.	Media	Perú no es miembro de la Unión Europea, pero se podrían explorar mecanismos de cooperación.



Iniciativa de Medicamentos Huérfanos de la Organización Panamericana de la Salud	Programa de cooperación técnica para fortalecer la capacidad de los países de la región en el acceso a medicamentos huérfanos.	Alta	Se alinea con las necesidades del Perú y podría fortalecer las estrategias nacionales.
--	--	------	--

La Tabla 5 muestra que existen programas internacionales que podrían ser aprovechados para mejorar el acceso a medicamentos huérfanos en Perú. La cooperación internacional y las alianzas público-privadas son estrategias clave para abordar este desafío.

DISCUSIÓN

Los resultados de este estudio pintan un panorama complejo sobre el acceso a medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud peruano. La escasez de medicamentos huérfanos, agravada por las disparidades regionales, revela las dificultades que enfrentan los pacientes para obtener los tratamientos que necesitan.

Esta situación no es exclusiva de Perú, coincidiendo con la evidencia internacional que documenta las barreras de acceso a estos medicamentos, particularmente en países con recursos limitados (WHO, 2021). La baja disponibilidad de medicamentos huérfanos en los hospitales públicos, reflejada en el bajo porcentaje de centros que cuentan con estos tratamientos en stock, restringe las opciones terapéuticas para los pacientes y perpetúa las inequidades en el acceso a la salud.

La comparación con estudios realizados en otros países de América Latina (Groft et al., 2021) revela que Perú comparte desafíos comunes, como la falta de financiamiento específico para enfermedades raras y las debilidades en el marco regulatorio para la aprobación e importación de medicamentos huérfanos. Sin embargo, la fragmentación del sistema de salud peruano y las profundas desigualdades socioeconómicas del país exacerbaban la problemática, creando barreras adicionales para aquellos que viven en zonas rurales o con menor acceso a recursos.

Las diferencias regionales observadas en la disponibilidad de medicamentos, con una mayor concentración en la costa y una marcada escasez en la sierra y la selva, evidencian la necesidad de implementar políticas que garanticen un acceso equitativo a los tratamientos en todo el territorio nacional. La limitada capacidad de respuesta del sistema de salud peruano frente a las enfermedades raras se ve reflejada no solo en la falta de medicamentos, sino también en la escasez de profesionales capacitados para diagnosticar y tratar estas condiciones, tal como lo revelaron las entrevistas realizadas. Este déficit de conocimiento y expertise contribuye a la demora en el diagnóstico y al subdiagnóstico, limitando aún más las posibilidades de acceso a un tratamiento oportuno y efectivo.

Implicaciones para la Salud Pública

Las implicaciones de estos hallazgos para la salud pública en Perú son de gran alcance. El limitado acceso a medicamentos para enfermedades raras no solo compromete la salud y el bienestar de los pacientes, sino que también genera un impacto económico y social significativo en las familias y en el sistema de salud (Nguengang Wakap et al., 2020).

La carga económica que representan los altos costos de los tratamientos, a menudo inaccesibles para la mayoría de la población, puede sumir a las familias en la pobreza y limitar sus posibilidades de acceder a otras necesidades básicas. Además, la falta de acceso a tratamientos oportunos puede prolongar el sufrimiento de los pacientes, generar complicaciones y aumentar la demanda de servicios de salud, lo que a su vez incrementa la presión sobre un sistema ya de por sí sobrecargado.

Para abordar esta problemática, es fundamental integrar programas específicos para enfermedades raras en las estrategias nacionales de salud, adoptando un enfoque integral que abarque la prevención, la detección temprana, el diagnóstico preciso, el acceso a tratamientos y el apoyo psicosocial para los pacientes y sus familias. Fortalecer el marco regulatorio para la importación y distribución de medicamentos huérfanos, simplificando los procesos de aprobación y estableciendo mecanismos de control de precios, es crucial para garantizar la disponibilidad de tratamientos innovadores en el mercado peruano (Wollins, 2019).

Asimismo, es necesario incentivar la investigación y el desarrollo de nuevos medicamentos para enfermedades raras, promoviendo la colaboración entre la industria farmacéutica, las instituciones académicas y el gobierno. La creación de un registro nacional de pacientes con enfermedades raras permitiría cuantificar la magnitud del problema, identificar las necesidades específicas de esta población y



diseñar políticas públicas más efectivas y focalizadas.

Finalmente, es imprescindible invertir en la capacitación de los profesionales de la salud en el diagnóstico y manejo de estas enfermedades, fortaleciendo sus competencias y brindándoles las herramientas necesarias para ofrecer una atención integral y de calidad.

Limitaciones del Estudio

Es importante reconocer las limitaciones del presente estudio para contextualizar los resultados obtenidos. La selección de hospitales para el análisis de la disponibilidad de medicamentos y la falta de datos de hospitales privados en algunas regiones del país limitan la generalización de los hallazgos a todo el sistema de salud peruano. Si bien se buscó obtener una muestra representativa de hospitales públicos, la inclusión de hospitales privados y la ampliación del estudio a otras regiones permitirían obtener una visión más completa del panorama nacional.

Las entrevistas semiestructuradas, si bien proporcionan información valiosa sobre las percepciones y experiencias de los participantes, están sujetas a la subjetividad y pueden introducir sesgos en los resultados. Para mitigar este riesgo, se implementaron triangulación de datos y análisis rigurosos de las transcripciones. Sin embargo, es importante reconocer que las perspectivas individuales no siempre reflejan la realidad objetiva.

La ausencia de datos epidemiológicos precisos sobre la prevalencia de enfermedades raras en Perú representa otra limitación importante. La falta de un registro nacional de pacientes dificulta la estimación de la magnitud del problema y la planificación de intervenciones a nivel nacional. Finalmente, el alcance del estudio se centró en la disponibilidad de medicamentos huérfanos, sin abordar otros aspectos relevantes del acceso a la salud para pacientes con enfermedades raras, como la disponibilidad de pruebas diagnósticas, el acceso a atención especializada y el apoyo psicosocial.

Futuros estudios deberían ampliar el análisis a estas dimensiones para obtener una comprensión más integral de la problemática y diseñar estrategias de intervención más efectivas. A pesar de estas limitaciones, el presente estudio aporta evidencia relevante sobre los desafíos y oportunidades en el acceso a medicamentos para enfermedades raras en Perú, contribuyendo a la generación de conocimiento y sentando las bases para futuras investigaciones en este campo.

CONCLUSIÓN

Este estudio ha evidenciado la existencia de barreras significativas que limitan el acceso y uso de medicamentos para enfermedades raras en el sistema de salud peruano. Los altos costos de los medicamentos huérfanos, la compleja regulación para su aprobación e importación, y las dificultades logísticas para su distribución, especialmente en zonas rurales, representan obstáculos importantes para los pacientes que buscan acceder a tratamientos. La falta de un financiamiento específico para estas enfermedades y la limitada cobertura de los seguros de salud agravan la situación, generando inequidades en el acceso a la salud. Los esfuerzos actuales, aunque valiosos, no son suficientes para garantizar una cobertura equitativa y oportuna en todo el país.

La disparidad en la disponibilidad de medicamentos entre las regiones y la falta de capacitación de los profesionales de la salud en el diagnóstico y manejo de estas enfermedades contribuyen a la demora en el diagnóstico y al acceso tardío a los tratamientos. En consecuencia, muchos pacientes con enfermedades raras en Perú enfrentan dificultades para acceder a una atención integral y de calidad, lo que afecta su salud, bienestar y calidad de vida.

Recomendaciones

Con base en los hallazgos de este estudio, se recomienda: establecer un registro nacional de pacientes con enfermedades raras para cuantificar la prevalencia de estas condiciones, identificar las necesidades específicas de la población y priorizar la asignación de recursos para la investigación, el diagnóstico y el tratamiento. Impulsar la colaboración internacional para facilitar el acceso a medicamentos a través de donaciones, compras centralizadas y programas de cooperación técnica.

Fortalecer el marco regulatorio para agilizar los procesos de aprobación de medicamentos huérfanos, simplificar los trámites de importación y establecer mecanismos de control de precios que garanticen la disponibilidad de tratamientos a precios accesibles. Implementar programas de capacitación dirigidos a profesionales de la salud en todo el país, con énfasis en las zonas rurales y de menor desarrollo, para mejorar el diagnóstico oportuno, el manejo integral y la referencia adecuada de los pacientes con enfermedades raras. Promover la creación de redes de apoyo para pacientes y familias, facilitando el acceso a información, orientación y acompañamiento durante el proceso de diagnóstico y tratamiento. Incorporar la perspectiva de los pacientes y sus familias en el diseño e implementación de políticas públicas, asegurando que las



estrategias de salud respondan a sus necesidades reales.

Líneas Futuras de Investigación

Se sugieren las siguientes líneas de investigación para profundizar en la comprensión de la problemática del acceso a medicamentos para enfermedades raras en Perú: analizar el impacto económico de las enfermedades raras en las familias peruanas, cuantificando los costos directos e indirectos asociados al diagnóstico, tratamiento y cuidado de los pacientes. Evaluar el efecto de intervenciones específicas en el acceso a medicamentos en regiones rurales y urbanas, comparando la efectividad de diferentes estrategias de financiamiento, regulación y distribución de medicamentos. Investigar las barreras socioculturales que influyen en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras en Perú, explorando las creencias, percepciones y prácticas que limitan el acceso a la atención médica. Analizar la experiencia de los pacientes y sus familias con el sistema de salud, identificando las fortalezas, debilidades y áreas de mejora en la atención a las enfermedades raras. Evaluar el impacto de las nuevas tecnologías en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras, explorando el potencial de la telemedicina, la genómica y otras herramientas innovadoras para mejorar el acceso a la salud.

REFERENCIAS

- Braun, V., & Clarke, V. (2023). Toward good practice in thematic analysis: Avoiding common problems and being a knowing researcher. *International journal of transgender health*, 24(1), 1-6. <https://www.tandfonline.com/doi/abs/10.1080/26895269.2022.2129597>
- Bryman, A. (2016). *Social research methods* (4th ed.). Oxford University Press.
- Creswell, J., & Poth, C. (2016). *Qualitative inquiry and research design: Choosing among five approaches*. Sage publications.
- Etikan, I., Musa, S., & Alkassim, R. (2016). Comparison of convenience sampling and purposive sampling. *American Journal of Theoretical and Applied Statistics*, 5(1), 1-4. https://www.academia.edu/download/55796997/Comparison_Convenience_and_Purposive_Sampling-2016_4p.pdf

- Desmedt, M., Vertriest, S., Hellings, J., Bergs, J., Dessers, E., Vankrunkelsven, P., & Vandijck, D. (2016). Economic impact of integrated care models for patients with chronic diseases: a systematic review. *Value in Health*, 19(6), 892-902. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S1098301516304508>
- Gonzaga, C. (2021). Challenges and opportunities in rare diseases research. *Genomics of Rare Diseases*, 263-284. <https://www.sciencedirect.com/science/article/pii/B9780128201404000132>
- Groft, S., Posada, M., & Taruscio, D. (2021). Progress, challenges and global approaches to rare diseases. *Acta paediatrica*, 110(10), 2711-2716. <https://onlinelibrary.wiley.com/doi/abs/10.1111/apa.15974>
- Lastuka, A., Bliss, E., Breshock, M. R., Iannucci, V. C., Sogge, W., Taylor, K. V., ... & Dieleman, J. L. (2024). Societal Costs of Dementia: 204 Countries, 2000–2019. *Journal of Alzheimer's Disease*, 101(1), 277-292. <https://journals.sagepub.com/doi/abs/10.3233/JAD-240163>
- Nguengang, S., Lambert, D., Olry, A., Rodwell, C., Gueydan, C., Lanneau, V., & Rath, A. (2020). Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, 28(2), 165-173. <https://www.nature.com/articles/s41431-019-0508-0>
- WHO. (2021). World health statistics 2021: monitoring health for the SDGs, sustainable development goals. World Health Organization. <https://www.who.int/publications/i/item/9789240027053>
- Watkins, D., & Gioia, D. (2015). *Mixed methods research*. Oxford University Press, USA.
- Wollins, D. (2019). Optimizing Cost Discussions Between Oncologists and Patients to Reduce Financial Toxicity: A Qualitative Study of Oncologist Perspectives. <https://cdr.lib.unc.edu/concern/dissertations/c821gq33k>