



PROCURADOR
DE LOS DERECHOS
HUMANOS

**ENFERMEDADES RARAS E IGUALDAD EN EL GOCE DE LOS
DERECHOS HUMANOS, UN VÍNCULO AÚN NO ESTABLECIDO
- NOTA CONCEPTUAL -**

Guatemala, febrero 2016

1. INTRODUCCIÓN

El 28 o 29 de febrero de cada año se celebra en muchos países el día mundial de las enfermedades raras, justamente por ser un día poco común. Cada enfermedad rara afecta a un número limitado de personas en el mundo, pero se ha registrado hasta ahora que existen entre 6,000 y 8,000 de estas enfermedades.

Por tratarse de casos muy particulares e inusuales, los sistemas de salud, de seguridad social, educativos, laborales y políticos no se adaptan a las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias, vulnerando así derechos humanos básicos al no garantizar la igualdad en el goce de los mismos.

Hablar de la realización de los derechos de personas con enfermedades raras es relativamente nuevo para las agendas internacionales, pues fue hasta noviembre de 2016 cuando en las Naciones Unidas se creó un comité especial para tratar este tema.

En Guatemala aún no existe legislación específica que proteja a estas personas y sus familias; sin embargo la Corte de Constitucionalidad ha desarrollado jurisprudencia a partir de los casos que los afectados o sus familiares han sometido a su consideración, lo que ha permitido que se garantice el tratamiento de los pacientes por medio del Instituto Guatemalteco de Seguridad Social (IGSS), aunque solo se han presentado casos para la seguridad social y no ante el sistema de salud pública.

En el Congreso está planteada la Iniciativa de Ley 4672-2013, la cual busca mejorar las técnicas de diagnóstico, la atención y el tratamiento de las personas con enfermedades raras. La aprobación de la misma reflejaría el compromiso del Estado guatemalteco de hacer que todas las personas gocen de sus derechos sin discriminación y con equidad.

Las necesidades de las personas con enfermedades raras y sus familias en el contexto del país, van más allá de una atención específica en salud. La Institución del Procurador de los Derechos Humanos ha conocido casos emblemáticos de niños que tienen enfermedades raras, que a su vez se encuentran en otras condiciones de vulnerabilidad como pobreza, falta de vivienda, falta de acceso a una educación especializada, entre otras. El Estado debe encontrar los mecanismos idóneos para responder con atención especializada en salud, además de garantizar sus otros derechos humanos.

2. ENFERMEDADES RARAS

2.1 DEFINICIÓN

Las enfermedades raras, también llamadas poco comunes o minoritarias, son, como su nombre refiere, enfermedades que afectan a un número limitado de personas en el mundo.

En la Unión Europea se considera que una enfermedad rara es aquella que afecta a menos de cinco personas por cada 10,000 habitantes (1 de cada 2,000)¹; en Japón es aquella que afecta a menos de 50,000 pacientes; en Australia se define por una prevalencia de menos de 2,000 individuos; en Taiwán es una enfermedad con prevalencia de menos de 1 de cada 10,000 personas².

Guatemala aún no establece un indicador para identificar las enfermedades raras y es común tomar la referencia europea.

Las enfermedades raras se caracterizan por un gran número y amplia diversidad de desórdenes y síntomas que varían, no solo de enfermedad a enfermedad, sino también dentro de la misma enfermedad³. La misma condición puede tener manifestaciones clínicas muy diferentes de una persona afectada a otra y para muchos desórdenes hay diversidad de subtipos de la misma enfermedad.

Enfermedades raras en cifras

- Afectan a 1 persona de cada 2,000 en el mundo.
- Aproximadamente 350 millones de personas viven en el mundo con enfermedades raras.
- Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), existen cerca de 7,000 enfermedades raras que afectan al 7% de la población mundial.
- Entre el 6 y el 8% de la población mundial estaría afectado por estas enfermedades, o sea más de 42 millones en Iberoamérica.
- Se estima que existen entre 6,000 y 8,000 enfermedades raras distintas.

2.2 CARACTERÍSTICAS

Las enfermedades raras son:⁴

¹ Organización Mundial de la Salud (OMS). *Unidos para combatir las enfermedades raras*. Boletín de la OMS. En: <http://www.who.int/bulletin/volumes/90/6/12-020612/es/>, consultado el 13.02.2017.

² Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanos (ICORD por sus siglas en inglés). *Declaración Yukiwariso*. En: <http://www.icord.se/wp-content/uploads/2012/08/Declaracio%CC%81n-Yukiwariso-espan%CC%83ol.pdf>, consultado el 16.02.2017.

³ *Ídem*.

⁴ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Preguntas frecuentes sobre las ER*. En: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras/preguntas-frecuentes?jij=1487695828489>, consultado el 21.02.2017. Y Sánchez-Caro, Javier. *Las enfermedades raras: aspectos éticos y jurídicos específicos sobre el consejo y el cribado genéticos*. Rev. Der Gen H 35/2011. Pág. 121.

- En su mayor parte, crónicas y degenerativas, lo que significa que no se curan y, por el contrario, se deterioran las capacidades físicas y/o mentales de quienes las tienen.
- De origen genético (en su mayoría), principalmente monogénicas y que siguen las leyes de herencia mendeliana⁵. Sin embargo otras enfermedades raras surgen de las interacciones gen-ambiente.
- Graves e invalidantes (el 65% de las patologías).
- De un comienzo precoz en la vida (dos de cada tres aparecen antes de los dos años de vida).
- Una de cada cinco personas enfermas presentan dolores crónicos en su sintomatología.
- Incapacitantes en la autonomía. El desarrollo de déficit motor, sensorial o intelectual que originan discapacidad (uno de cada tres casos).
- De bajo pronóstico. En casi la mitad de los casos el pronóstico vital está en juego, ya que a las enfermedades raras se le puede atribuir el 35% de las muertes antes de un año, del 10% entre uno y cinco años y el 12% entre los cinco y 15 años.

2.3 PRINCIPALES DIFICULTADES AFRONTADAS POR QUIENES TIENEN ENFERMEDADES RARAS

La Federación Española de Enfermedades Raras ha descrito las principales dificultades que afrontan las personas con enfermedades raras y sus familias que les brindan apoyo⁶. Algunos de ellos son:

- Dificultad para obtener un diagnóstico certero. Uno de los principales problemas es el desconocimiento acerca de estas patologías, la dificultad de acceso a la información necesaria y la localización de profesionales o centros especializados para su atención. La demora diagnóstica priva a la persona afectada de intervenciones terapéuticas, lo que conlleva, en un 30% de los casos, un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado o paliado previamente.
- Falta de acceso a tratamiento sanitario. Datos de España muestran que el 42.68% de las personas con estas patologías no dispone de tratamiento o, si lo dispone, no es el adecuado. Esto también se relaciona con la falta de accesibilidad generalizada a los servicios de salud, y la falta de especialidades en el interior del país.

⁵ Herencia de ciertas características genéticas de padres a hijos.

⁶ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Sobre las Enfermedades Raras*. En: <http://www.enfermedades-raras.org/index.php/enfermedades-raras>, consultado el 21.02.2017.

- Alto costo de los medicamentos para las enfermedades raras. Estos no siempre se ven cubiertos por el seguro social, y en el caso de Guatemala, el sistema público tampoco representa una solución por sus carencias en servicios, medicamentos y atención especializada. Adicionalmente, debido a la cronicidad de los padecimientos, los medicamentos se deben tomar permanentemente lo que representa un gasto elevado para las familias, generalmente imposible de cubrir.
- Falta de fuentes de financiamiento y coordinación para garantizar la atención adecuada y alternativas para mejorar la calidad de vida de las personas que tienen enfermedades poco comunes.
- Poca información sobre cada una de estas enfermedades, aunada a los pocos esfuerzos por desarrollar medicamentos e investigación. Asimismo pocos indicadores de salud sobre enfermedades raras, lo cual dificulta la toma de decisiones políticas. El Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social de Guatemala no cuenta con información consolidada de las enfermedades raras en el Centro de Epidemiología, mientras que el Sistema de Información Gerencial de Salud (SIGSA) solamente reporta síndromes específicos, y no de las enfermedades raras como un todo⁷.
- El sistema educativo no ofrece alternativas ni centros especializados de educación aptos para estos niños y niñas, siendo que en dos de cada tres personas las enfermedades aparecen antes de los dos años. Por tanto, muchos de quienes tienen enfermedades raras son niños/as. A su vez, en los sistemas educativos tradicionales estos niños y niñas suelen sufrir discriminación, la cual muchas veces es consecuente de falta de información.
- Dificultad de las personas adultas para incorporarse al ámbito laboral, tanto por la falta de oportunidades, como porque el 65% de estas enfermedades son graves e invalidantes.
- Problemas individuales, familiares y sociales debido a las secuelas físicas, psicológicas, neurológicas, estéticas y afectivas que conllevan cada uno de estos padecimientos, los cuales contribuyen a la aparición de problemas de gran impacto.

⁷ Ministerio de Salud Pública y Asistencia Social (MSPAS). Expediente UNIP-SI-236-2017.

3. LOS DERECHOS HUMANOS EN PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS

Los derechos humanos son universales y todos los países deben contemplarlos como eje fundamental en sus políticas públicas. Sin embargo, cuando se contemplan los derechos de poblaciones específicas, hay algunas características o principios de los derechos humanos que se hacen relevantes, sobre todo porque las necesidades de las personas que tienen enfermedades raras se expresan en vulneraciones a sus derechos, principalmente económicos sociales y culturales, cuando los Estados no responden a ellas.

A continuación se mencionan algunas de las características y principios de los derechos humanos que deben ser reivindicados para el pleno goce de los derechos de quienes tienen enfermedades raras.

Igualdad y no discriminación. Este principio de los derechos humanos se establece en el artículo primero de la Declaración Universal de los Derechos Humanos, el cual reza así: “Todos los seres humanos nacen libres e iguales en dignidad y derechos”. El espíritu del principio de igualdad se vincula con la dignidad de la persona⁸ en el sentido de garantizar que todas las personas tengan condiciones para el disfrute de todos sus derechos. Esto no sucede con personas que viven en condiciones de vulnerabilidad por su condición de género, etnia, edad, discapacidad, etc.; entre estos grupos se encuentran las personas que viven con enfermedades raras, especialmente porque los países no generan mecanismos de inclusión e integración a los sistemas de salud, de seguridad social, educativos, laborales, etc. Esto deriva en discriminación hacia estas personas.

En este caso particularmente, los Estados deben garantizar igualdad en el acceso y las condiciones de los servicios de salud y seguridad social, asegurando que estos respondan a las necesidades específicas de esta población. En Guatemala hay debilidades en la capacidad diagnóstica del personal médico para determinar el padecimiento de una enfermedad rara⁹, así como se carece de medicamentos gratuitos que usualmente se requieren permanentemente. Por ello es necesario desarrollar planes y programas de adecuación sanitaria para la igualdad de trato y prevención de la discriminación¹⁰.

Equidad. Este principio implica el desarrollo de la igualdad cuando alguna ley, política, medida, etc., tiene una formulación demasiado general, pueda modificarse para asegurar la inclusión de titulares de derechos con condiciones específicas, particularmente quienes pertenecen a grupos en condiciones de vulnerabilidad. El principio de equidad trata de garantizar que todas las personas tengan acceso a

⁸ Sánchez-Caro, *Op.Cit.* Pág. 119.

⁹ Izquierdo, M; A. Avellaneda. *Enfermedades Raras: Un enfoque práctico.* Instituto Carlos III. Instituto de Investigación de Enfermedades Raras. Ministerio de Sanidad y Consumo. Pág. XIV.

¹⁰ *Ídem.*

sus derechos, aunque para ello se necesite implementar medidas afirmativas para favorecer a quienes tienen más dificultades para ello.

Pocas legislaciones específicas para personas con enfermedades raras se han desarrollado en el mundo; en Guatemala aún no se aprueba la única iniciativa que existe desde 2013. Hay que señalar que los mecanismos internacionales apenas inician a contemplar el tema como parte de sus estándares.

Solidaridad. Una de las principales barreras para las personas que tienen enfermedades raras es el acceso a tratamientos, rehabilitación y cuidados, lo que representa un gasto catastrófico para las familias si los Estados no les garantizan los medicamentos. Por otra parte también es difícil que un país (cualquiera que sea) tenga por sí solo las capacidades de investigación y los recursos para cubrir las necesidades de todas las personas que tienen enfermedades raras, aunque sea un porcentaje reducido de población.

El principio de solidaridad plantea la necesidad de que la comunidad internacional implemente mecanismos para apoyar a los países que menos condiciones tienen para su desarrollo. Asimismo, es importante que los países busquen mecanismos internos para asegurar recursos que permitan abordar estas situaciones. En España, por ejemplo, se ha creado un fondo de cohesión sanitaria que puede ser una alternativa para que los sistemas de salud no vean penalizados en su presupuesto con el coste que de estas terapias, aunque no se ha designado como una partida específica destinada al diagnóstico de enfermedades raras y la accesibilidad hospitalaria de medicamentos huérfanos¹¹.

4. MECANISMOS INTERNACIONALES

La Declaración Universal de los Derechos Humanos establece en el artículo 25.1 que toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado para la salud y el bienestar de sí mismo y de su familia, esto incluye (pero no se limita a) atención médica y servicios sociales, así como derecho a la seguridad en el caso de enfermedad o invalidez.

¹¹ Los medicamentos huérfanos son aquellos que van dirigidos a tratar afecciones tan infrecuentes que los fabricantes no están dispuestos a comercializarlos bajo las condiciones de mercado habituales, debido a que desarrollar un medicamento dirigido a tratar una enfermedad rara no permite, en general, recuperar el capital invertido para su investigación .

Es por ello que la legislación (Ley de Medicamentos Huérfanos desde 1983 en Estados Unidos de América y la Regulación de Huérfanos nº 141/2000 en la Unión Europea) ha sido positiva para promover la investigación y el desarrollo de medicamentos huérfanos y dispositivos médicos. Además de visualizar los asuntos de enfermedades raras en documentos de política y aumentar las discusiones en literatura científica *Fuente: Conferencia Internacional sobre Enfermedades Raras y Drogas Huérfanos (ICORD por sus siglas en inglés). Declaración Yukiwariso. Pág. 3.*

Además, de forma más específica, el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales incluye en el artículo 12.1 "El derecho de toda persona al más alto nivel posible de salud física y mental"; asimismo la Convención de las Naciones Unidas sobre los Derechos del Niño incluye el derecho al más alto nivel posible del cuidado de la salud.

Sin embargo, en la actualidad no existe ningún mecanismo convencional relacionado con los derechos específicos de las personas que viven con enfermedades raras.

A pesar de la inexistencia del referido mecanismo, gracias al esfuerzo de varias organizaciones que velan por los derechos de personas con enfermedades raras, en noviembre de 2016 se logró la creación de un espacio (no convencional), llamado *Comité de ONG para las Enfermedades Raras*, creado para promover una alianza en relación de consulta con Naciones Unidas.

Dicho espacio, tiene como propósito de lograr un mayor reconocimiento de los retos de las enfermedades raras a nivel mundial y permite a las organizaciones tener presencia ante este nivel, en el sistema de protección de derechos humanos¹².

El Comité ha establecido que ningún país o continente por sí solo puede abordar los desafíos que traen las enfermedades raras y declara la urgente necesidad de crear una plataforma mundial que: 1) difunda el escaso conocimiento que aún se tiene de las enfermedades raras; 2) se exploren nuevas alternativas para avanzar en el conocimiento de las enfermedades raras a nivel mundial; 3) se conecte a las personas interesadas de enfermedades raras a través de las fronteras; 4) se creen sinergias para intercambio de conocimientos y experiencia; y 5) se reciba el reconocimiento de la ONU en cuanto al impacto social y económico de las enfermedades raras¹³.

5. MARCO LEGAL EN GUATEMALA

La Constitución Política de la República de Guatemala (CPRG), en concordancia con lo establecido en los estándares internacionales, no hace discriminación alguna para el goce del derecho a la salud y establece la universalidad del mismo. Los artículos 93, 94 y 95 establecen que todos los habitantes tienen derecho a la salud, sin discriminación alguna; que es obligación del Estado velar por la salud y la asistencia social de todos los habitantes; y que la salud es un bien público.

¹² Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes (ALIBER). *La ONU crea Comité para las Enfermedades Raras*. 10.11.2016. En: <http://aliber.org/web/2016/11/10/la-onu-crea-comite-para-las-enfermedades-raras/>, consultado el 20.02.2017.

¹³ NGO Committee for rare diseases. *Need for global action*. En: <http://www.ngocommitteerareddiseases.org/need-for-global-action/>, consultado el 20.02.2017.

El código de salud en su artículo 90, también declara que: “*El Ministerio de Salud por conducto de sus órganos competentes, procurará por sí o mediante acciones coordinadas con otras instituciones, la rehabilitación física y mental de las personas que presenten una disminución de sus capacidades físicas, intelectuales y mentales como consecuencia de afecciones invalidantes, congénitas o adquiridas*”.

Actualmente está en el Congreso la Iniciativa de Ley 4672-2013: *Iniciativa que dispone aprobar ley de atención integral a las personas con sospecha o diagnóstico de padecimiento de enfermedades raras*, la cual pretende que se reconozca los derechos humanos a la salud de las personas con sospecha o diagnóstico de padecimiento de enfermedades raras y que regule mecanismos para su detección, diagnóstico y tratamiento de las mismas.

Esta iniciativa fue apoyada en 2016 con una marcha que solicitaba la aprobación de la ley, enmarcándola en el día internacional de las enfermedades raras¹⁴. La Asociación Para Todos, la cual tiene aproximadamente 500 pacientes asociados, organizó además de la marcha, el III Congreso Internacional de Enfermedades Raras en Guatemala, festivales y recolección de donaciones¹⁵.

Por otra parte, la ausencia de legislación específica ha llevado a interponer amparos ante la Corte de Constitucionalidad, tal el caso del Amparo promovido por el Procurador de los Derechos Humanos (PDH), en el cual se solicita que el IGSS otorgue los medicamentos necesarios a los pacientes pediátricos diagnosticados con hemofilia A y B y otros tipos de hemofilia. Este amparo ha logrado garantizar los medicamentos para un grupo de pacientes a quienes se violentaba su derecho a la salud¹⁶.

Asimismo se tiene conocimiento de que se han presentado otros amparos de personas individuales, acompañadas por PDH o la Procuraduría General de la Nación, para que el IGSS otorgue tratamientos y medicamentos, para enfermedades como el Síndrome de Noonan¹⁷, Síndrome de Rett¹⁸, Síndrome de Hunter¹⁹, por mencionar algunos ejemplos que han creado jurisprudencia en la materia.

¹⁴ Prensa Libre/Gledi Muñoz Palala. 20.02.2017. *Piden atención a pacientes con enfermedades raras*. En: <http://www.prensalibre.com/guatemala/comunitario/piden-atencion-a-pacientes-con-enfermedades-raras>, consultado el 20.02.2017.

¹⁵ Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER). *Guatemala se moviliza por las Enfermedades Raras*. En: <https://enfermedades-raras.org/index.php/actualidad/2541-guatemala-se-moviliza-por-las-enfermedades-raras>, consultado el 20.02.2017.

¹⁶ Corte de Constitucionalidad. Expediente 5791-2016.

¹⁷ Corte de Constitucionalidad. Expediente 2625-2010.

¹⁸ Corte de Constitucionalidad. Expediente 2085-2013.

¹⁹ Corte de Constitucionalidad. Expediente 3373-2013.

6. CASOS EMBLEMÁTICOS EN GUATEMALA

En 2013 fue dictada la primera sentencia relacionada con Derechos Económicos Sociales y Culturales (DESC) de cinco niños y niñas y sus familias, particularmente derivado de la vulneración de sus derechos. El caso inició buscando la restitución de su derecho a una alimentación adecuada, pues algunos de los niños/as presentaban desnutrición aguda y desnutrición crónica. Sin embargo, el Juzgado de Niñez y Adolescencia y de Adolescentes en Conflicto con la Ley Penal de Zacapa hizo una interpretación integral de la realización de los derechos y ordenó al Estado una serie de medidas para lograr la restitución del derecho a la salud, derecho al trabajo, acceso a la tierra, derecho a una vivienda digna, por mencionar algunos.

Aunque la restitución completa de los derechos no se ha logrado por múltiples causas, en el proceso de seguimiento que el PDH le ha dado a este caso, se descubrió que uno de los niños de la sentencia y su hermano menor tienen de enfermedades raras.

El niño favorecido por la sentencia, quien en 2017 tiene nueve años, ha sido diagnosticado por el Hospital General San Juan de Dios (HGSJDD) con el Síndrome de Silver-Russell (CIE-10 Q87.1).

Esta es una enfermedad genética muy rara, caracterizada por crecimiento intrauterino retardado, el cual se prolonga hasta después del nacimiento, por lo que los niños afectados son ponderalmente más bajos que otros niños de su edad²⁰. Aun así suele afectar más el peso que la talla, con la presencia de escaso tejido graso subcutáneo²¹.

Otra de las características es la hemihipertrofia o asimetría (crecimiento excesivo de un lado del cuerpo); y rasgos faciales característicos, como cara triangular formada con una barbilla pequeña y puntiaguda, frente anormalmente prominente y abombada, escleróticas azules, boca extraordinariamente ancha, comisuras de la boca dirigidas hacia abajo y mandíbula anormalmente pequeña (micrognatia)²², dedos desproporcionalmente cortos (braquidactilia) y/o desviaciones en los mismos (clinodactilia), por lo general en el quinto dedo de las manos²³, entre otras anomalías físicas.

²⁰ Izquierdo, M. *Op. Cit.* Pág. 673.

²¹ Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (ORPHANET). Búsqueda de enfermedades raras. ORPHA: 813. En: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Lng=ES&Expert=813, consultado el 17.02.2017.

²² Izquierdo, *Op. Cit.*

²³ ORPHA: 813, *Op. Cit.*

Los pacientes suelen tener algún retraso en la adquisición de habilidades motoras y, en algún caso, retraso mental leve. El grado y la severidad de los síntomas varían ampliamente según los casos.

El tratamiento de esta enfermedad es exclusivamente para atender los síntomas²⁴.

El MSPAS a través del SIGSA reporta tres casos conocidos en Guatemala de este síndrome, en Huehuetenango, Sacatepéquez y Petén²⁵, por lo cual se asume que el caso referido no ha sido incluido en el sistema de información.

Por otra parte, el hermano menor del niño favorecido con la sentencia, quien tiene tres años, ha sido diagnosticado con acrogeria (CIE-10 L90.8). Esta enfermedad, conocida también como Acrogeria tipo Gottron, Acrometageria o Síndrome de Gottron.

Algunos autores indican que la acrogeria puede ser el Síndrome de Ehlers-Danlos tipo IV, mientras que otros defienden la existencia de la acrogeria como una enfermedad distinta²⁶.

Los síntomas descritos en varios casos concuerdan con que esta anomalía en el gen COL3A1 – *collagen type III alpha 1 chain* (colágeno tipo III alfa 1 cadena²⁷) tiene una manifestación común: las manos y pies con apariencia de viejos. Debido a la piel delgada en las manos y pies, suelen aparecer moretones y ulceraciones, además se manifiesta con pequeña estatura y micrognatia²⁸.

La literatura actual no determina tratamientos para revertir la acrogeria, sin embargo se puede recomendar cuidados especiales para atender la fragilidad de la piel en las extremidades.

Estas enfermedades se contextualizan en una familia con muchas otras condiciones de vulnerabilidad, como la pobreza, sin acceso a tierra para vivienda o agricultura, sin una vivienda digna, baja escolaridad, condiciones laborales precarias, pertenecen a pueblos indígenas y viven en áreas rurales.

Siendo así, se puede asumir que los tratamientos para la piel, terapias para rehabilitación, estimulación y desarrollo u otras acciones que resultarían en la

²⁴ *Ídem.*

²⁵ MSPAS. *Op.Cit.*

²⁶ Online Mendelian Inheritance in Man (OMIM). *Acrogeria, Gottron Type - 201200*. En: <http://omim.org/entry/201200>, consultado el 17.02.2017.

²⁷ Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos (ORPHANET). Búsqueda de enfermedades raras. ORPHA: 2500. En: <http://omim.org/entry/201200>, consultado el 17.02.2017.

²⁸ OMIM, *Op. Cit.*

mejora del estado de salud de los niños, no son económicamente accesibles para la familia.

Esta situación es solo el reflejo de lo que pueden vivir muchas otras familias guatemaltecas quienes, en condiciones de vulnerabilidad, deben además afrontar un nuevo reto cuando uno de los integrantes padece alguna enfermedad rara, lo cual implica costes y necesidades económicas y sociales a las cuales el Estado no ha podido responder.

7. CONCLUSIONES

Los derechos humanos, y particularmente los derechos económicos, sociales y culturales, son usualmente violentados en las personas que viven en condiciones de vulnerabilidad, esta situación se agrava cuando las familias cuentan con un miembro que padece enfermedades raras, pues los sistemas de salud, seguridad social, educación y el mercado laboral no saben responder a las necesidades específicas de estas personas.

Es imperativo que el tema sea colocado en la agenda nacional, iniciando por la visualización de estas poblaciones, seguido de la planificación y ejecución de acciones que garanticen los derechos de esta población.

Particularmente en el caso de la sentencia del Juzgado de Zacapa, el padecimiento de enfermedades raras en dos miembros de una familia debe ser tomado en cuenta para plantear nuevas consideraciones y respuestas a las necesidades de tratamiento, rehabilitación y cuidados en esta familia.

8. RECOMENDACIONES

La realización de los derechos de las personas con enfermedades raras es aún una agenda pendiente, tanto a nivel internacional como nacional. El Estado de Guatemala tiene varios retos para su abordaje, pero puede iniciar poniendo en su agenda el tema e identificando mecanismos para garantizar los derechos de estas personas y sus familias. Entre ellos están:

- Mejorar el registro y clasificación de las enfermedades raras en el sistema de salud pública, para que esta información respalde la necesidad de políticas y legislación en el tema;
- Apoyar y fortalecer las organizaciones de la sociedad civil que promueven y defienden los derechos de las personas con enfermedades raras y sus familias en sus acciones nacionales así como para que sean parte del Comité de ONG para las enfermedades raras;

- Analizar la propuesta de iniciativa de ley 4672-2013 y darle prioridad en las discusiones en el pleno del Congreso de la República y considerar otras propuestas encaminadas al acceso de medicamentos huérfanos.
- Plantear en cada cartera del Ejecutivo, el desafío de garantizar los derechos de las personas con enfermedades raras y sus familias, desarrollando mecanismos para asegurar una atención digna e integral de las necesidades de estas personas.