

# ENFERMEDADES RARAS EN LATINOAMÉRICA: REALIDADES Y DESAFÍOS -INTRODUCCIÓN

Coordinadora: Repetto G.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>RM, Chile.

[gretto@udd.cl](mailto:gretto@udd.cl)

Las enfermedades raras (EERR) son aquellas que afectan a menos de 1/2000 personas. Hay alrededor de 8000 EERR descritas, con fenotipos y consecuencias muy heterogéneos. Más del 80% son de causa genética y su prevalencia agregada se estima en un 6-8%. En Latinoamérica, con una población de 640 millones, esto implicaría que pudiera haber más de 30 millones de personas con una EERR a lo largo de su vida. En los últimos años, con la reducción de las causas prevenibles de morbilidad, como las infecciones, las EERR ocupan los primeros lugares como causa de discapacidad o muerte. Estos datos, más las complejidades de diagnóstico y terapias, evidencian que las EERR constituyen un gran desafío para las familias, la atención clínica, la salud pública, la investigación y las políticas públicas. Las nuevas tecnologías han contribuido enormemente a reducir la “odisea diagnóstica” y posibilitado el tratamiento de algunas personas afectadas, pero su acceso es aún limitado en los países de la región, aumentando las brechas de desigualdad en salud. Este simposio abordará diversos aspectos de EERR en varias naciones de la región: desde enfoques clínicos, secuenciación, bioinformática y estrategias para compartir datos hasta elementos de bioética y legislaciones locales. Compartir experiencias, realidades y propuestas puede contribuir a generar una Red Colaborativa de Enfermedades Raras Latinoamericana.

---

## DATA SHARING

Lopes-Cendes I.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Department of Medical Genetics and Genomic Medicine, School of Medical Sciences, and the Brazilian Institute of Neuroscience and Neurotechnology (BRAINN), Campinas, SP, Brazil.

[icendes@unicamp.br](mailto:icendes@unicamp.br)

Medicine is an area in which data sharing has been extensively discussed and promoted, especially in the incorporation of genomic medicine into clinical practice. For genomic data to be appropriately applied to current medical practices, it is essential that they be widely available to the medical community. To propose parameters for ethical, responsible and efficient sharing of genomic and health-related information international initiatives have been established, such as the Human Variome Project, and the Global Alliance for Genomics and Health (<https://www.ga4gh.org>), among others. These initiatives have produced extensive documentation that serves as a reference for national and local projects aiming to share genomic and phenotypic information. Among these documents, it is important to mention the Framework for Responsible Sharing of Genomic and Health-related Data available at <https://www.ga4gh.org/wp-content/uploads/Framework>, which serves as a reference for discussions on the subject. With the increasing dissemination of

genomic medicine and its growing application in medical practice, the creation of public repositories of such data should grow worldwide and national initiatives will be increasingly frequent, such as the Brazilian Initiative of Precision Medicine (BIPMed, [www.bipmed.org](http://www.bipmed.org)) that provides freely available genomic data of the Brazilian population and the more recently created web-based portal, the Latin-American Database of Genetic Variation (LatinGen, [www.latingen.org](http://www.latingen.org)).

---

## **BIOÉTICA Y ENFERMEDADES RARAS**

Ascurra M.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Programa Nacional de Prevención de Defectos Congénitos, Ministerio de Salud, Paraguay.

[marta.ascurra@gmail.com](mailto:marta.ascurra@gmail.com)

Las enfermedades raras (EE.RR) caracterizadas por su baja frecuencia, en su mayoría crónicas y de origen genético; con consecuencias catastróficas como una alta morbilidad, discapacidad o muerte, han aportado nuevos retos a la bioética sumando a las mencionadas características, palabras como inequidad, desigualdad, discriminación, estigmatización, injusticia, de la mano de técnicas de diagnóstico como de tratamiento escasos y de elevado costo, principalmente en los países latinoamericanos. El derecho de las personas se ve así avasallado por barreras en muchos casos insalvables, donde la salud en el amplio sentido de la palabra, no tiene cabida ante un estado ausente. Las personas afectadas por una EE.RR y sus familias son invisibles, hasta la judicialización para su atención, acción a la cual recurren sólo un grupo reducido del total de afectados, sumándose a lo anteriormente mencionado palabras como vulnerabilidad y pobreza. Se hace necesaria la conformación de una Red Latinoamericana de Enfermedades Raras para, entre todos, dar respuestas o ser la voz de este colectivo de familias, un llamado solidario a la acción, tal como lo indica la bioética latinoamericana.

## **EXOMIC SEQUENCING OF CHILEAN PATIENTS WITH RARE UNDIAGNOSED DISEASES**

Encina G.<sup>1</sup>, B. Rebolledo-Jaramillo<sup>1</sup>, M. Rojas<sup>1</sup>, C. Poli<sup>1</sup>, L.M. Martin<sup>1</sup>, S. Fisher<sup>2</sup>, G. Repetto<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Centro de Genética y Genómica, Instituto de Ciencias e Innovación en Medicina, Facultad de Medicina - Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile; <sup>2</sup>Facultad de Medicina - Clínica Alemana, Universidad del Desarrollo, Santiago, Chile.

[gonzaloencina@gmail.com](mailto:gonzaloencina@gmail.com)

Next-generation sequencing (NGS) has become a key diagnostic tool for rare undiagnosed diseases (RUDs) with suspected genetic etiology. NGS has accelerated the discovery of novel genes and variants involved in diseases. Whole exome sequencing (WES) analyzes exons of the ~20.000 protein-coding genes. Several studies have shown the utility of WES of trios (proband and parents) as an early diagnostic strategy for patients with RUDs, increasing the diagnostic rate, decreasing time and cost to diagnosis, compared classic

clinical sequential hypothesis-driven strategies. The major challenge still resides in identifying the causal variant among thousands of variants detected in the process. Proband-only medical exome sequencing (POMES) analyzes ~5.000 clinically relevant genes of the patient only, proving to be a clinically- and cost-effective strategy for countries with limited resources. We established the DECIPHERD (Decoding Complex Inherited Phenotypes of Rare Disorders) initiative to validate a clinical POMES strategy using NGS, a custom bioinformatic pipeline, and periodic sessions with a multidisciplinary team for clinical variant interpretation. We will present the process, challenges and findings of developing the program.

---

## **ESCENARIOS DE MANEJO DE LAS ENFERMEDADES RARAS EN LATINOAMÉRICA - PALABRAS**

Velasco H.<sup>1</sup>. <sup>1</sup>Dinámica IPS/SURA, Medellín, Colombia.

[hmvelasco@dinamicaips.com.co](mailto:hmvelasco@dinamicaips.com.co)

Aproximadamente el 6% de la población podrá tener una Enfermedad Rara, y de ellos el 70% no tienen un diagnóstico definido. El tiempo para el diagnóstico de un paciente con enfermedad huérfana puede ser entre 4 y 8 años, tiempo durante el cual se genera un deterioro progresivo de la salud del paciente, así como sobrecostos para él mismo, su familia y para el sistema de salud. Este panorama que puede ser global, es una realidad heterogénea en Latinoamérica con avances incipientes o mayúsculos, dependiendo del país. En Colombia, está sancionada la Ley 1392 de 2010, por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se han venido adoptando normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado a la población que las padece, reconociéndolas como de interés nacional, emitiendo normas de financiación en temas de diagnósticos, tratamientos, medicamentos, procedimientos y cualquier otra prestación en salud, promoviendo la creación del registro nacional para dichas patologías, emitiendo normas rectoras para el ámbito de los medicamentos, iniciando el proceso de directrices sobre la creación de centros de manejo, entre otros elementos. Esta presentación intentará revisar varios aspectos de la legislación en varios países, pero también en temas como oportunidades de atención, diagnóstico, acceso a medicamentos, inclusión laboral y también abordará el papel que juegan los operadores de los sistemas de salud en la garantía de dichos derechos legitimados en estas naciones.

---