

Decisiones médicas en enfermedades raras: de su definición estadística a su comprensión social

Medical decisions in rare diseases: from their statistical definition to their social understanding

Nicolás Schöngut-Grollmus^a

 <https://orcid.org/0000-0003-0066-7190>

E-mail: nschongut@uahurtado.cl

María Alejandra Energici^a

 <https://orcid.org/0000-0002-4387-1485>

E-mail: menergici@uahurtado.cl

^aUniversidad Alberto Hurtado. Facultad de Psicología. Laboratorio de Afectos y Subjetividad. Santiago de Chile, Chile.

Resumen

Este ensayo teórico pretende analizar las decisiones médicas en el caso de las enfermedades raras. Una decisión médica es un proceso que orienta la producción de un diagnóstico o un tratamiento de salud, utilizando la información y evidencia disponible, en el cual muchas veces se incorporan las preferencias de los pacientes. En el caso de las enfermedades comunes o frecuentes, existe información clara y disponible sobre las distintas alternativas frente a un problema de salud. En el caso de las enfermedades raras, que están estadísticamente definidas como aquellas patologías que tienen prevalencia inferior a 1:2000, no suelen existir tales alternativas. Por la cronicidad y gravedad que este tipo de patologías suelen revestir, la ausencia de posibilidades se convierte en un problema que tiene dimensiones sanitarias y sociales. En este sentido, este artículo propone una transición de una definición estadística de las enfermedades a una definición social, que permita a futuras investigaciones conocer y profundizar en los procesos y efectos sanitarios, psicológicos y sociales sobre las enfermedades raras y su padecimiento.

Palabras clave: Enfermedades Raras; Decisiones Médicas; Estudios Sociales de la Medicina; Ensamblajes; Evidencia.

Correspondencia

María Alejandra Energici

Av. Almirante Barroso, 10. Santiago, Chile. CP 8340575.

Abstract

The following article is a theoretical work on medical decisions in the case of rare diseases. A medical decision is a process that guides the production of a health diagnosis or treatment, using the available information and evidence, where the preferences of the patients are often incorporated. In the case of common or frequent illnesses, patients usually have clear and available information on the different alternatives to a health problem. In the case of rare diseases, which are statistically defined as those pathologies with a prevalence of less than 1:2000, usually there are no such alternatives. Due to the chronicity and severity that these types of pathologies have, the absence of possibilities becomes a problem that has health and social dimensions. In this sense, the article below proposes a transition from a statistical definition of diseases to a social definition that allows future research to learn about and deepen the health, psychological and social processes and effects on rare diseases and their condition.

Keywords: Rare Diseases; Medical Decisions; Social Studies of Medicine; Assemblages; Evidence.

Una decisión médica es el proceso en que un diagnóstico o plan de tratamiento de salud se formula tomando en cuenta la información y evidencia disponible, en el cual frecuentemente se incorporan las preferencias de los pacientes (Whang, 2013). La decisión médica involucra un juicio cognitivo e intelectual cuando al individuo se le presentan diferentes alternativas complejas, que incorporan una serie de variables, y que suelen llevar a una forma de acción particular (Fernandez; Moreira; Gomes, 2019). Muchas veces estas decisiones se toman bajo la incertidumbre de cuál será su resultado, así una decisión médica puede informar el proceso por el cual un diagnóstico o un tratamiento se produce a partir de los datos que se tienen a mano en un momento y contexto específico (Mark; Wong, 2008). Sin embargo, la manera en que se toma una decisión médica ha ido cambiando a lo largo de los años; la emergencia de fenómenos como el concepto de “consumidor en salud”, los movimientos feministas y la disputa de la autoridad del médico sobre sus cuerpos, o la política pública en diferentes países que se enfoca sobre los derechos de los/as pacientes (Charles; Whelan; Gafni, 1999), evidencian con claridad que la toma de decisiones médicas no es solo un problema de salud, sino también un fenómeno social o, al menos, un fenómeno socialmente informado. ¿Pero cómo se toma una decisión médica cuando las alternativas al problema de salud son limitadas y poco satisfactorias? Ese es el caso de la mayoría de las enfermedades raras (Repetto Lisboa, 2017). Para ello, este ensayo teórico pretende desarrollar ciertas claves de lectura para comprender el modo en que se toman las decisiones en condiciones médicas que, por su definición estadística, ponen en juego una serie de relaciones heterogéneas.

Las enfermedades raras son una categoría de patologías y condiciones que se definen por su baja frecuencia en la población. Del inglés *rare diseases*, el concepto ha sido traducido como “enfermedades raras” o “enfermedades poco frecuentes”. Dicho concepto surge en la década de los 1970 en Estados Unidos y su uso se extendió en 1983 con la publicación de la Ley de Medicamentos Huérfanos (Huyard, 2009), que hace referencia a aquellas condiciones que han sido desatendidas

por la industria farmacéutica, porque su mercado limitado no justifica la inversión (Cordovil; Soares; Machado, 2012). Según Repetto Lisboa (2017), para que una enfermedad sea denominada como rara, debe tener una incidencia menor a 1 en 2.000 personas usando el criterio europeo. La norma estadounidense, en cambio, las define como cualquier enfermedad padecida por menos de 200.000 personas en ese país. Indistintamente del número, lo que siempre la define es un criterio estadístico y epidemiológico.

Respecto a sus características, se conocen entre 7.000 y 8.000 enfermedades raras. Dada esta cantidad, entre un 6% y 8% de la población de un país llega a padecer una enfermedad rara -con o sin diagnóstico- (Repetto Lisboa, 2017), convirtiendo al sufrimiento de una enfermedad rara en un problema de salud pública (Bavisetty; Grody; Yazdani, 2013).

De las enfermedades raras conocidas, el 50% se comienza a manifestar durante la infancia, pues el 80% es de origen genético y el 20% restante de origen infeccioso, inmunológico o neoplásico (Repetto Lisboa, 2017). Pese a estas tendencias de carácter general, dada la gran cantidad de enfermedades raras que se pueden encontrar, el panorama al interior de esta categoría es muy heterogéneo. Por un lado, existen enfermedades que, aunque infrecuentes sin duda, se presentan en la población con prevalencias de 50:100.000 como la porfiria eritropoyética y el síndrome de Brugada, mientras que otras condiciones como la mucopolisacaridosis tipo 7 y la sirenomelia tienen una prevalencia de 0.01:100.000 que las convierte en condiciones ultrararas, dentro de las raras (Orphanet, 2020). Por otro lado, el conocimiento de las enfermedades raras es también heterogéneo en esta amplia categoría de condiciones y dolencias, existen condiciones genéticas como la distrofia muscular de Duchenne de la cual se conocen causas genéticas específicas, existen técnicas de diagnóstico molecular y existe una amplia descripción de sus mecanismos y efectos, pero también condiciones tan desconocidas que no llegan a contar siquiera con un diagnóstico (Eurordis, 2016). Este rango de amplitud en frecuencia y nivel de conocimiento de enfermedades raras las convierte efectivamente en una categoría heterogénea. Pese a esta heterogeneidad, la baja prevalencia que las define como característica

transversal despliega redes entre distintos elementos médicos y no-médicos que determinan la forma de vivir y de trabajar con estas condiciones. Estas redes conectan elementos, tales como recursos terapéuticos limitados, carencia de investigación médica respecto al origen de la condición o posibles nuevos tratamientos, pocos/as profesionales con experiencia en su tratamiento, y sobre eso los/las pacientes que las padecen son pocos y están esparcidos territorialmente hablando, en un sentido geográfico (Bavisetty; Grody; Yazdani, 2013). En estas redes se pueden identificar al menos tres aspectos que destacan en la literatura disponible sobre las enfermedades raras.

En primer lugar, existe una tendencia en las enfermedades raras de que quienes las padecen tiene una expectativa de vida muy limitada en comparación al resto de la población, opciones de tratamientos acotadas -muchas opciones centradas en cuidados paliativos o centradas en mejorar la calidad de vida por sobre la resolución de la situación de salud-, y necesidades no satisfechas en torno a la enfermedad y sus efectos, produciendo altos niveles de incertidumbre en la persona que padece la enfermedad, sus cuidadores y/o familia (Hollin et al., 2017). En este sentido, es importante destacar que existen alternativas terapéuticas no farmacológicas, tales como terapia física, terapia ocupacional, psicoterapia u otro tipo de intervenciones de esta naturaleza que permiten tanto el manejo sintomatológico de ciertas patologías o un aumento en la calidad de vida (Kumar; Jim, 2010), y que pueden y deben ser consideradas en el proceso de toma de decisiones médicas o de salud.

En segundo lugar, considerando que la interacción médico-paciente es clave para la toma de decisiones médicas (Charles; Whelan; Gafni, 1999), es relevante señalar que en el caso de las enfermedades raras existen pocas herramientas para comprender esta relación. Desde la literatura se reconocen en general cuatro modelos para entender la relación entre médicos y pacientes en las enfermedades no raras (Emanuel; Emanuel, 1992):

1. El modelo paternalista, en que el/la médico/a utiliza sus herramientas para tomar decisiones sobre el paciente, sus tratamientos e intervenciones.

2. El modelo informativo, en que el médico presenta de manera neutral diferentes opciones de tratamiento al paciente, con sus pros y contras, y es el paciente quien decide el curso de acción.
3. El modelo interpretativo, en que el objetivo de la interacción médico-paciente es que el primero dilucide cuáles son los deseos e intenciones del segundo, para ofrecerle una intervención médica ad-hoc a estos.
4. El modelo deliberativo, en que el médico debe ayudar al paciente a decidir la mejor alternativa en torno a su situación clínica (Emanuel; Emanuel, 1992).

Sin embargo, la interacción médico-paciente en las enfermedades raras no puede ser explicada por ninguno de estos modelos (Budysh; Helms; Schultz, 2012). Estos se basan en que el médico tiene la experiencia y experticia suficiente en torno al diagnóstico, tratamiento y manejo de la condición o patología que aqueja a el/la paciente, lo que no sucede en las enfermedades raras. En determinados casos puede suceder que, como los/as médicos/as no tienen demasiada experiencia en estas patologías, dependiendo del capital cultural y social que los/as pacientes y sus familias posean, pueden investigar, estudiar y conocer más respecto a la condición que los aqueja, así como la experiencia que ganan al circular por el entorno médico que los trata.

Lo anterior está matizado por las estructuras de poder que sostienen la relación entre poder y saber médico (Foucault, 1999), como también al nivel de especialización al que el/la paciente y su familia accedan. No obstante, se pueden apreciar que en algunos casos emergen fenómenos como empoderamiento de los padres, madres y/o cuidadores, el rol de las decisiones de niños/as y adolescentes respecto a lo que desean o no desean hacer en determinadas situaciones de salud, o la decisión médica en sí misma como un indicador de la calidad de los servicios de salud a los que los/as pacientes y sus familias acuden (Fernandez; Moreira; Gomes, 2019)

Como efecto de lo anterior, tienen mayor conocimiento y experiencia en torno a la condición que el/la propio/a médico/a, siendo frecuente que en las interacciones médico-paciente sean los/as pacientes y sus familias quienes lideren

las interacciones. Dado que no se conocen las interacciones usuales entre médico y paciente o la manera en que se toman las decisiones médicas en el caso de las enfermedades raras, aumenta la sensación de incertidumbre, ambigüedad e impredecibilidad respecto a la decisión (Budysh; Helms; Schultz, 2012).

Por último, en tercer lugar, se debe considerar el problema de la investigación y el desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas en las enfermedades raras. Dado que existen grandes mercados económicos para las enfermedades convencionales o frecuentes, la industria farmacéutica desarrolla alternativas terapéuticas y de medicalización, lo que permite pensar en un alto retorno económico para ella (García Dauder; Pérez Sedeño, 2017). Asimismo, dichas enfermedades permiten la realización de ensayos clínicos con una muestra numerosa que, al ser capaz de producir evidencia en torno a su efectividad, tienen una mayor probabilidad de ser aprobados por las agencias reguladoras -por ejemplo, la agencia estadounidense Food and Drug Administration (FDA) y la Agencia Europea de Medicamentos (European Medicines Agency, EMA)- (Nony et al., 2014). Debido a la baja prevalencia de las enfermedades raras ocurre la situación contraria. Por un lado, no existen grandes mercados para farmacoterapias y, por el otro, son más difíciles de aprobar por la baja potencia estadística de los ensayos clínicos en esta categoría, dada sus muestras naturalmente pequeñas (Nony et al., 2014). Esto ha implicado que el desarrollo de investigación para medicamentos y terapias en las enfermedades raras esté liderado por organizaciones de pacientes, y no necesariamente por la industria (Bhattacharya et al., 2019). Como efecto, son enfermedades con una menor cantidad de evidencia en torno a los medicamentos, lo que acota las opciones de tratamientos y terapias disponibles.

Sin embargo, durante los últimos quince años, es posible observar un quiebre de tendencia. Parte de la industria farmacéutica ha comenzado a volcar la investigación y desarrollo de terapias para las enfermedades raras, pues sus precios se fijan en relación a la necesidad de los pacientes y no al costo de su desarrollo (Gagnon, 2015), así como los incentivos fiscales, tributarios y de protección de patentes (como la designación de medicamentos

huérfanos de la FDA y la EMA), lo que ha motivado a la industria a mirar en esa dirección. Un ejemplo específico de lo anterior es el de Zolgensma, la primera terapia genética para la atrofia muscular espinal tipo I, cuyo precio alcanza las 2.1 millones de dólares estadounidenses (Por qué..., 2019).

Las interacciones entre los individuos (médicos, pacientes, familias, entre otros), objetos (protocolos, evidencia, infraestructura y medicamentos, por ejemplo) y procedimientos (ensayos clínicos, la producción de evidencia, intervenciones médicas, etc.) forman redes sociomédicas que moldean la toma de decisiones en salud. Sin embargo, las enfermedades más comunes o frecuentes disponen de guías clínicas, protocolos y otro tipo de dispositivos que facilitan o encausan la toma de una decisión, quedando invisibilizado cómo y por qué se toma. En las enfermedades raras, dada las necesidades no cubiertas, la mella en expectativa y calidad de vida, las opciones limitadas de tratamientos y los altos niveles de incertidumbre que se observan, la toma de decisiones médicas se vuelve un terreno complejo y desconocido en estos casos (Hollin et al., 2017). De esta manera, consideramos necesario redefinir el problema de las decisiones médicas en las enfermedades de esta categoría, con relación a la ausencia de dispositivos, tales como guías clínicas o protocolos, y enfocándose en las redes que se forman entre individuos, objetos y procedimientos que influyen en estas decisiones.

¿Qué sabemos sobre la toma de decisiones en medicina?

El estudio de la toma de decisiones médicas se ha focalizado casi exclusivamente como el resultado de las interacciones entre médicos, pacientes y familias (Charles; Whelan; Gafni, 1999; Clayman et al., 2016; Emanuel; Emanuel, 1992; Forsythe et al., 2014), sin considerar otros factores, variables o dimensiones fuera de la interacción.

Solo la Medicina Basada en la Evidencia (MBE) se ha interesado en el estudio de la decisión médica en sí misma fuera de las interacciones. La MBE aparece como un esfuerzo para reemplazar progresivamente el criterio de la toma de una decisión médica desde “las fuentes de autoridad tradicionales,

basadas en el prestigio personal, el sentido común, la experiencia personal y profesional” (Correa; Abella-Palacios, 2018) por la evidencia que es proporcionada por “la aplicación rigurosa del método científico mediante la investigación” (Correa; Abella-Palacios, 2018, p. 32). Para ello, la MBE define tres principios fundamentales:

1. Las decisiones médicas óptimas requieren conciencia sobre la mejor evidencia disponible. Esta última viene idealmente de metaanálisis y revisiones sistemáticas de los procedimientos que producen la evidencia, vale decir, de los ensayos clínicos.
2. La MBE provee guías para decidir qué evidencia es más o menos confiable para que desde allí se pueda asistir a los pacientes en la proyección de sus decisiones terapéuticas, a partir de las opciones disponibles.
3. La evidencia por sí sola nunca es suficiente. Quienes toman decisiones deben siempre considerar los riesgos, beneficios, cargas y costos asociados con estrategias de tratamiento alternativas, pero también las preferencias y valores de los/as pacientes (Guyatt et al., 2015).

El desarrollo de protocolos y guías clínicas para la toma de decisiones en salud ha sido un aspecto central de la MBE. En general, un protocolo hace referencia a una formulación exacta de un conjunto de procedimientos que lleva una observación o intervención (Tirado Serrano; Castillo-Sepúlveda, 2011). En el contexto de la práctica médica, un protocolo o una guía clínica

es un conjunto de recomendaciones sobre los procedimientos diagnósticos a utilizar ante todo enfermo con un determinado cuadro clínico, o sobre la actitud terapéutica ante un diagnóstico clínico o un problema de salud. Constituye, por tanto, una ayuda explícita para el médico en el proceso de decisión clínica. (Rodríguez Artalejo; Ortún Rubio, 1990, p. 309)

En este sentido, los protocolos (o guías clínicas) han estado orientados a la estandarización, normalización y ordenación de procedimientos médicos (Tirado Serrano; Castillo-Sepúlveda, 2011). Inicialmente los protocolos y guías clínicas estaban

orientados como elementos para asistir la toma de decisiones de los/as médicos/as (Rodríguez Artalejo; Ortún Rubio, 1990), pero con el fortalecimiento de la MBE las guías clínicas se transforman en

un conjunto de orientaciones, bien sistematizadas, elaboradas con el fin de ayudar a médicos y pacientes en la toma de decisiones para una atención sanitaria apropiada en circunstancias clínicas concretas, basadas en las que se consideran como las mejores entre las diferentes opciones de diagnóstico y tratamiento para tal circunstancia. (Corona Martínez; Fonseca Hernández, 2009, p. 18)

En este contexto, es posible apreciar estudios que permiten conocer la participación de pacientes en la toma de decisiones médicas. Este campo ha crecido considerablemente durante los últimos quince años (Clayman et al., 2016).

Hay evidencia del impacto que tiene la participación de los pacientes en la toma de decisiones desde la propia MBE. El metaanálisis de Clayman et al. (2016) identifica al menos 116 investigaciones al respecto. Los autores concluyen que, aunque existe una percepción positiva de la participación de los pacientes en las decisiones clínicas, sus resultados revelan que la aplicación desigual de métodos y la falta de homogeneidad en la medición de los resultados no permite realizar conclusiones taxativas respecto a la participación de los/as pacientes en la toma de decisiones clínicas. La revisión de Stacey et al. (2017), en cambio, está enfocada en la investigación de los “decision aids” (técnicas de intervención que asisten a la toma de decisiones para los/as pacientes) en la medicina, sus efectos en los pacientes y la toma de decisiones sobre su salud. Esta revisión considera 105 estudios que involucran a 31.043 pacientes. Entre las conclusiones se aprecia que los/as pacientes expuestos/as a “decision aids” se perciben a sí mismos/as con mayor conocimiento sobre la enfermedad que padecen, mejor informados/as, con una percepción más realista sobre los riesgos de los tratamientos a los que se someten, y que tienen roles más activos/as en estos procesos (Stacey et al., 2017). En este sentido, se puede reconocer una tendencia de una relación entre la satisfacción personal y el rol que

pacientes y sus familias ocupan en un proceso de decisión sobre sus tratamientos médicos.

Sin embargo, en el caso de las enfermedades raras, la MBE se enfrenta con un problema insalvable. Esta última depende de las revisiones sistemáticas de la evidencia disponible para la construcción de guías y protocolos. Para esto, debemos considerar el problema del tamaño muestral, que por la naturaleza de las enfermedades de esta categoría suelen ser pequeños y carecen de potencia estadística para validar sus resultados. Por lo mismo no es posible desarrollar tales protocolos en la construcción de evidencia, en tanto las revisiones fallan por este impasse. De esta manera, la MBE no puede asistir la toma de decisiones médicas en el curso del padecimiento de una enfermedad rara de la misma forma que lo hace con las enfermedades convencionales. Por ello, se hace necesario buscar respuestas alternativas a este problema, con alguna estrategia que permita hacerse cargo de esta dificultad.

Existen otros estudios que se enfocan en los elementos que valoran pacientes y sus familias a la hora de tomar una decisión médica. En lo particular Hollin et al. (2017, 2018) y Peay et al. (2014) se enfocan en esta temática. Estos tres estudios son conducidos por el mismo equipo de investigación, que se propone describir la toma de decisiones médicas evaluando la tolerancia en la relación riesgo-beneficio, en las elecciones que hacen cuidadores de pacientes pediátricos que padecen distrofia muscular de Duchenne, enfermedad rara con una prevalencia de 1:3500. Aunque los estudios muestran que las familias están dispuestas a tomar riesgos altos, los resultados están limitados debido a que se enfocan únicamente en los beneficios médicos *versus* los riesgos de salud (efectos secundarios no deseables) que los pacientes corren. Los tres estudios tienen un diseño experimental que, por tanto, no considera adecuadamente las variables intervinientes. Por lo anterior, estos estudios tienen un nivel de marginalidad ecológica significativo, ya que dejan fuera otros elementos que pueden ponderarse en la toma de una decisión, tal como costos económicos, previsión de salud, acceso, capital cultural y conocimiento del medio, entre otros.

El problema de la evidencia en la toma de decisiones médicas

Un elemento significativo del asunto anterior es la definición de la noción de evidencia, en la medida que esta se entiende de diferente manera en distintos tipos de prácticas médicas (Rocca; Anjum, 2020). Mientras que la MBE concibe la evidencia como los datos producidos en el marco de un ensayo clínico (Guyatt et al., 2015), Rocca y Anjum (2020) señalan que pese a que la evidencia producida en el marco de un ensayo clínico randomizado (RCT, del inglés *Randomized Controlled Trial*) entrega información causal sobre un determinado tratamiento médico, esta por sí sola es insuficiente. La MBE tiene sistemas de clasificación de evidencia según su calidad, en que el máximo estándar se le otorga a la evidencia que se produce mediante los RCT (Burns; Rohrich; Chung, 2011). Mediante revisiones sistemáticas de un conjunto de los RCT, luego se determina cuál es la evidencia tipo 1A (que corresponde a la de mejor calidad) para el desarrollo de una guía o un protocolo (Howick et al., 2016). Sin embargo, dada esta metodología, las guías y los protocolos médicos producen una confusión ontológica entre “el/la paciente” y el/la paciente promedio (Deaton; Cartwright, 2018). El/la paciente promedio no posee el carácter condicional del/a paciente real, en que el efecto de un medicamento o tratamiento puede o no manifestarse. El paciente promedio es más bien una ficción, es el caso donde todas las condiciones de un estudio estándar se cumplen siempre para provocar un determinado efecto. Dado que los pacientes se encuentran sujetos a redes de interacciones de individuos, objetos médicos y no médicos, además de diferentes tipos de procedimiento (Castillo-Sepúlveda; Tirado; Rosengarten, 2012), es necesario combinar con otros tipos de evidencias que provengan de otros métodos diferentes, con el objetivo de traducir la evidencia clínica de tipo causal a una forma de conocimiento teórico que permita avanzar en la comprensión de los “cómo” y los “por qué” escondidos debajo de las correlaciones estadísticas. Desde esta lógica, la construcción de evidencia útil debe ser necesariamente plural para introducir factores contextuales que permitan entender cómo, por ejemplo, los factores ambientales

y contextuales modifican el curso de un tratamiento (Rocca; Anjum, 2020). Por ello, es fundamental introducir la idea de disposición en los tratamientos médicos para describir las relaciones posibles entre estos y sus efectos.

La disposición refiere a la propiedad intrínseca que pertenece a un objeto, individuo o proceso en particular, entendida como una posibilidad de comportamiento o capacidad (Mumford, 2003). Asimismo, toda disposición tiene una manifestación aunque esta no necesariamente tiene que ocurrir. Para Mumford (2003), un objeto con disposición frágil (un vaso de vidrio por nombrar alguno) corresponde una manifestación de romperse. Sin embargo, ese vaso de vidrio puede pasar años, décadas, o siglos sin mostrar esa manifestación. ¿Dónde reside esa disposición, en este caso la fragilidad? No es una característica oculta del objeto, sino más bien que esa disposición tiene una condicionalidad dada por una red de relaciones. Y esa condicionalidad la proporcionan las disposiciones de otros objetos y personas con los que el objeto frágil interactúa.

La idea de que una disposición sea intrínseca es clave para entender la causalidad en medicina, porque permite describir un objeto y su capacidad potencial. Por ejemplo, la capacidad antiinflamatoria de un medicamento, su solubilidad o absorción serían sus disposiciones iniciales, pero que en esta lógica estarían condicionadas por las disposiciones y manifestaciones potenciales de otros elementos involucrados, como la experticia de un profesional, la dieta del/la paciente o la infraestructura de un centro clínico, entre otros factores. Por lo tanto, es necesario considerar que la efectividad de un tratamiento médico determinado no involucra la interacción de un solo objeto o procedimiento médico, sino más bien de una red de disposiciones diferentes (Rocca; Anjum, 2020), en tanto son diversos los objetos, individuos y procesos involucrados.

Dicho lo anterior, es posible establecer que el modelo de la MBE es necesario, a la vez es insuficiente para analizar cómo y por qué se toma una decisión médica. Es importante señalar que dentro de la MBE hay un llamado a incorporar el criterio y el pensamiento, en tanto que el uso de guías para la toma de decisiones y jerarquías de calidad

de la evidencia, “psicológica y sociológicamente hablando, alientan a las personas a dejar de usar el juicio” (Howick et al., 2016, traducción nuestra). No obstante, esto no deja de ser una recomendación, que además no está incorporada con el mismo nivel de rigurosidad que el problema de la evidencia en las guías y protocolos médicos para la toma de decisiones en salud que desde allí se construyen.

Es necesario considerar que existen al menos dos dimensiones que tomar en cuenta para salvaguardar el problema anterior. Primero, las decisiones médicas como están pensadas hasta hoy se encuentran cruzadas por la construcción de evidencia y, en ese sentido, la pregunta por lo que es considerado “evidencia” es sumamente relevante. Segundo, porque en el caso de las enfermedades raras su baja prevalencia posee una disposición fundamental, y esta dispone al menos de dos elementos radicalmente distintos al de una enfermedad convencional. En primer lugar, modifican la relación médico-paciente respecto a las formas tradicionales descritas por Emanuel y Emanuel (1992). Aunque sabemos que son diferentes (Budysh; Helms; Schultz, 2012), estas relaciones no están descritas en la literatura para el caso de las enfermedades raras. En segundo lugar, dada la imposibilidad de configurar grandes muestras en los RCT, dichas enfermedades afectan sus relaciones con el mercado de la salud (menos compañías farmacéuticas están dispuestas a invertir en el desarrollo de alternativas terapéuticas para poblaciones pequeñas) y también afectan la validación de resultados frente a agencias reguladoras, disminuyendo la cantidad de tratamientos aprobados disponibles. Así es necesario describir qué tipos de decisiones médicas se pueden tomar cuando la cura total no es una alternativa para miles de enfermedades raras. Luego, podemos agregar una tercera disposición no asociada a la prevalencia: el hecho de la mayoría de las enfermedades raras conocidas tienen un fuerte impacto negativo en la calidad y expectativa de vida de un individuo (Repetto Lisboa, 2017). De esta manera, es posible sostener que una enfermedad de esta categoría establece redes de interacciones diferentes en relación con las disposiciones en juego en la toma de una decisión médica en comparación a una

enfermedad convencional, en el sentido estadístico del término. El padecimiento de una enfermedad rara moviliza para pacientes, profesionales de la salud e instituciones y organizaciones involucradas la producción de redes y asociaciones que son específicas para este tipo de condiciones y patologías.

Lo anterior nos permite conceptualizar a las enfermedades raras no solo desde su prevalencia, sino también como un fenómeno determinado por redes sociotécnicas. Una entidad, un concepto o una categoría no tiene existencia si esta no es definida por las relaciones y redes que establece, en que los elementos que la componen no están ordenados de manera jerárquica, sino más bien se considera cómo se afectan unos a otros en un determinado plano (Castillo-Sepúlveda; Tirado; Rosengarten, 2012). Las redes no son una forma de estructura, sino más bien, como señalan Kauchakje et al. (2006, p. 3), una no-estructura “en el sentido de que parte de su fuerza está en la habilidad de hacerse o deshacerse en el tiempo”. Aunque las redes son formas ancestrales de convivencia entre los seres humanos, se reinventan contextualmente (Kauchakje et al., 2006) y particularmente de forma contemporánea con la transformación absoluta de las redes de comunicación e información (Carnoy; Castells, 2001). Estos elementos determinan la emergencia de redes sociotécnicas al constituir la organización entre diferentes actantes humanos y no humanos, técnicos y epistémicos, que permiten una comprensión diferente de los problemas sociales (Kauchakje et al., 2006) que la pura consideración del ser humano como agente. Al aplicar esta definición a las enfermedades raras podemos comprenderlas no solo desde la determinación de su prevalencia, sino más bien como una forma de organización de una serie de vínculos amplios, diversos y ramificados, vale decir, de redes, que tocan elementos tales como sus mecanismos biológicos, el tamaño y tipo de población a la que afecta, los mercados económicos que estas generan, los/as profesionales y personal sanitario involucrado o los protocolos (o ausencia de estos cuando no existen) que se utilizan para su tratamiento, entre otros factores. La noción de redes sociomédicas, que hemos utilizado anteriormente, dialoga con la noción de redes sociotécnicas: matizan su uso en situaciones de médicas, en lo

que se ensambla no solo es lo humano y lo técnico (por ejemplo, pacientes y medicamentos), sino también emerge el cuerpo y lo biológico como una categoría propia, que juega un rol fundamental en este ensamblaje. La noción de disposición, en este sentido, permite comprender el cuerpo como un lugar de hibridación que se caracteriza por la ambigüedad; biológicamente puede ser general y específico al mismo tiempo, responde a la predicción y la impredecibilidad, es médico y social.

De esta manera, el campo de estudios sociales de las enfermedades de esta categoría no es el mismo de una enfermedad de frecuencia media o alta, principalmente por las tres relaciones descritas anteriormente: (1) las diferencias significativas en la calidad y expectativa de vida de quienes padecen alguna enfermedad rara; (2) los severos cambios en la relación médico-paciente; y (3) las características de los procesos de desarrollo de nuevas terapias, medicamentos y protocolos en la atención de estas. Por lo tanto, no es posible decir que la toma de una decisión médica en el contexto de enfermedades convencionales es el mismo proceso que tomar una decisión médica cuando se padece una enfermedad rara, en tanto son movilizadas por redes diferentes. Las primeras cuentan con guías y protocolos de actuación, suelen tener alternativas terapéuticas, profesionales expertos/as y una serie de recursos que normalizan la toma de una decisión médica, mientras que las enfermedades raras, ante la ausencia o limitación de estos recursos, deben conformar redes sociomédicas diferentes, que llevan a otro tipo de decisiones médicas.

Algunas conclusiones: la importancia de estudiar socialmente las enfermedades raras

Las concepciones propuestas para pensar las enfermedades raras y la toma de decisiones médicas más allá de su definición estadística impactan al menos en cuatro áreas diferentes de los estudios sociales de la medicina.

Primero, debemos considerar que en el mundo, en cualquier momento, viven aproximadamente entre 263 y 446 millones de personas que padecen

una enfermedad rara (Nguengang Wakap et al., 2020). Producir información respecto a la toma de decisiones médicas puede ayudar a cualquier persona con este tipo de enfermedades; esto lleva en sí mismo un impacto significativo, particularmente por lo subestudiadas que están las enfermedades raras.

Segundo, la capacidad de acceder a diversas redes para la toma de decisiones médicas es una dimensión que está cruzada por la desigualdad social (Gengler, 2014) no solo en relación a la capacidad de pagar por servicios especializados, sino también por dinámicas asociadas al capital social, al capital cultural y al capital cultural en salud (*cultural health capital*) (Gengler, 2014) para dar cuenta del modo en que se desarrollan las interacciones entre el paciente y los diferentes individuos y elementos de la infraestructura sanitaria, de manera que pueden generar disparidades en la atención médica. Esto es particularmente importante de atender en sistemas de salud altamente desiguales, como suele ser en las regiones latinoamericanas.

Tercero, esta propuesta permite entender que hay cosas no-médicas que están en juego en las decisiones médicas y, en ese sentido, también aporta a pensar las decisiones en enfermedades frecuentes. Fundamentalmente, dado que posibilita explorar otras dimensiones de las decisiones biomédicas, que se invisibilizan más cuando están normalizadas por una ocurrencia más frecuente, y todo lo que esto conlleva en contraste a las enfermedades raras -mayor conocimiento de la enfermedad, protocolos formales, personal sanitario experto, creación y desarrollo de alternativas terapéuticas debido a mercados más grandes, etc.

Por último, esta concepción del problema es también una invitación a interrogar el problema de la producción de evidencia no desde la perspectiva biomédica y de la MBE, sino más bien desde el llamado a pluralizar la evidencia y la relación de estas iniciativas con la mejora de la calidad de vida de personas que sufren problemas de salud (Rocca; Anjum, 2020).

Referencias

BAVISETTY, S.; GRODY, W. W.; YAZDANI, S. Emergence of pediatric rare diseases: review of present policies and opportunities for

- improvement. *Rare Diseases*, Philadelphia, v. 1, n. 1, e23579, 2013.
- BHATTACHARYA, Y. et al. *Rare disease advocacy groups and their significance in diagnosis, management, treatment, and prevention of rare diseases*. London: Intech Open, 2019.
- BUDYCH, K.; HELMS, T. M.; SCHULTZ, C. How do patients with rare diseases experience the medical encounter? Exploring role behavior and its impact on patient-physician interaction. *Health Policy*, Amsterdam, v. 105, n. 2-3, p. 154-164, 2012.
- BURNS, P. B.; ROHRICH, R. J.; CHUNG, K. C. The levels of evidence and their role in evidence-based medicine. *Plastic and Reconstructive Surgery*, Dallas, v. 128, n. 1, p. 305-310, 2011.
- CARNOY, M.; CASTELLS, M. Globalization, the knowledge society, and the Network State: Poulantzas at the millennium. *Global Networks*, New York, v. 1, n. 1, p. 1-18, 2001.
- CASTILLO-SEPÚLVEDA, J.; TIRADO, F.; ROSENGARTEN, M. Una aproximación simétrica al cáncer de mama: heterogeneidad, regulación y corporización. *Athenea Digital: Revista de Pensamiento e Investigación Social*, Barcelona, v. 12, n. 3, p. 163-185, 2012.
- CHARLES, C.; WHELAN, T.; GAFNI, A. What do we mean by partnership in making decisions about treatment? *BMJ*, London, v. 319, n. 7212, p. 780-782, 1999.
- CLAYMAN, M. L. et al. The impact of patient participation in health decisions within medical encounters: a systematic review. *Medical Decision Making*, London, v. 36, n. 4, p. 427-452, 2016.
- CORDOVIL, C.; SOARES, M. C.; MACHADO, R. Doenças raras como categoria de classificação emergente: o caso brasileiro. *Data Grama Zero*, João Pessoa, v. 13, n. 1, art. 4, 2012.
- CORONA MARTÍNEZ, L.; FONSECA HERNÁNDEZ, M. ¿Epidemiología clínica, medicina basada en la evidencia y guías de prácticas clínicas vs. método clínico? *MediSur: Revista Científica de las Ciencias Médicas en Cienfuegos*, Cienfuegos, v. 7, n. 5, p. 17-19, 2009.
- CORREA, J.; ABELLA-PALACIOS, P. Unidades del Dolor del siglo XXI: ¿protocolos de consenso o medicina basada en la evidencia? *Persona y Bioética*, Bogotá, DC, v. 22, n. 1, p. 29-38, 2018.
- DEATON, A.; CARTWRIGHT, N. Understanding and misunderstanding randomized controlled trials. *Social Science & Medicine*, Amsterdam, v. 210, p. 2-21, 2018.
- EMANUEL, E.; EMANUEL, L. Four models of the physician-patient relationship. *Journal of the American Medical Association*, Chicago, v. 267, n. 16, p. 2221-2226, 1992.
- EURORDIS - EUROPEAN ORGANISATION FOR RARE DISEASES. *Recomendaciones internacionales conjuntas para abordar las necesidades específicas de pacientes con una enfermedad rara no diagnosticada*. Paris, 2016. Disponível em: <<https://bit.ly/3uN3nwT>>. Acesso em: 28 out. 2020.
- FERNANDEZ, H. G. C.; MOREIRA, M. C. N.; GOMES, R. Tomando decisões na atenção à saúde de crianças/adolescentes com condições crônicas complexas: uma revisão da literatura. *Ciência & Saúde Coletiva*, Rio de Janeiro, v. 24, n. 6, p. 2279-2292, 2019.
- FORSYTHE, L. P. et al. A systematic review of approaches for engaging patients for research on rare diseases. *Journal of General Internal Medicine*, Bern, v. 29, n. 3, p. 788-800, 2014.
- FOUCAULT, M. *Estética, ética y hermenéutica*. Barcelona: Paidós, 1999.
- GAGNON, M. A. New drug pricing: does it make any sense? *Prescrire International*, Paris, v. 24, n. 162, p. 192-195, 2015.
- GARCÍA DAUDER, S.; PÉREZ SEDEÑO, E. *Las "mentiras" científicas sobre las mujeres*. Madrid: Catarata, 2017.
- GENGLER, A. M. "I want you to save my kid!": illness management strategies, access, and inequality at an elite university research hospital. *Journal of Health and Social Behavior*, Thousand Oaks, v. 55, n. 3, p. 342-359, 2014.
- GUYATT, G. et al. What is evidence-based medicine? In: GUYATT, G. et al. *Users' guides to the medical literature: a manual for evidence-based clinical practice*. 3. ed. New York: McGraw-Hill, 2015. p. 49-62.

- HOLLIN, I. L. et al. Patient-centered benefit-risk assessment in Duchenne muscular dystrophy: patient-centered benefit-risk. *Muscle & Nerve*, New York, v. 55, n. 5, p. 626-634, 2017.
- HOLLIN, I. L. et al. Engaging patients and caregivers in prioritizing symptoms impacting quality of life for Duchenne and Becker muscular dystrophy. *Quality of Life Research*, Berlim, v. 27, n. 9, p. 2261-2273, 2018.
- HOWICK, J. et al. *Explanation of the 2011 OCEBM levels of evidence (background document)*. Oxford: Oxford Centre for Evidence-Based Medicine, 2016. Disponível em: <<https://bit.ly/3mGeW6q>>. Acesso em: 29 mar. 2020.
- HUYARD, C. How did uncommon disorders become 'rare diseases?' History of a boundary object. *Sociology of Health & Illness*, New York, v. 31, n. 4, p. 463-477, 2009.
- KAUCHAKJE, S. et al. Redes socio-técnicas y participación ciudadana: propuestas conceptuales y analíticas para el uso de las TICS. *Redes: Revista Hispana para el Análisis de Redes Sociales*, Sevilla, v. 11, n. 2, p. 1-26, 2006.
- KUMAR, S. P.; JIM, A. Physical therapy in palliative care: from symptom control to quality of life: a critical review. *Indian Journal of Palliative Care*, New Delhi, v. 16, n. 3, p. 138-146, 2010.
- MARK, D. B.; WONG, J. B. Decision-making in clinical medicine. In: FAUCI, A. et al. (Ed.). *Harrison's principles of internal medicine*. 17. ed. New York: McGraw-Hill, 2008. p. 16-23.
- MUMFORD, S. *Dispositions*. Oxford: Oxford University Press, 2003.
- NGUENGANG WAKAP, S. et al. Estimating cumulative point prevalence of rare diseases: analysis of the Orphanet database. *European Journal of Human Genetics*, Basingstoke, v. 28, n. 2, p. 165-173, 2020.
- NONY, P. et al. A methodological framework for drug development in rare diseases. *Orphanet Journal of Rare Diseases*, Basingstoke, v. 9, n. 1, p. 164, 2014.
- ORPHANET. *Prevalencia de las enfermedades raras: datos bibliográficos: informes periódicos de Orphanet*. Francia, 2020.
- (Serie Enfermedades Raras). Disponível em: <<https://bit.ly/3wMbfHj>>. Acesso em: 28 out. 2020.
- PEAY, H. L. et al. A community-engaged approach to quantifying caregiver preferences for the benefits and risks of emerging therapies for Duchenne muscular dystrophy. *Clinical Therapeutics*, Amsterdam, v. 36, n. 5, p. 624-637, 2014.
- POR QUÉ Zolgensma, el medicamento más caro del mundo, está en el centro de la polémica (además de por su precio de US\$2,1 millones). *BBC News*, Madrid, 9 ago. 2019. Mundo.
- REPETTO LISBOA, G. Raras pero no invisibles: ¿por qué son importantes las enfermedades poco frecuentes y qué podemos hacer al respecto? *Revista Chilena de Enfermedades Respiratorias*, Santiago, v. 33, n. 1, p. 9-11, 2017.
- ROCCA, E.; ANJUM, R. L. Causal evidence and dispositions in medicine and public health. *International Journal of Environmental Research and Public Health*, Basileia, v. 17, n. 6, art. 1813, 2020.
- RODRIGUEZ ARTALEJO, F.; ORTÚN RUBIO, V. Los protocolos clínicos. *Medicina Clínica*, Amsterdam, v. 95, n. 8, p. 309-316, 1990.
- STACEY, D. et al. Decision aids for people facing health treatment or screening decisions. *Cochrane Database of Systematic Reviews*, New York, v. 28, n. 1, CD001431, 2017.
- TIRADO SERRANO, F.; CASTILLO-SEPÚLVEDA, J. Oncoguías-ontoguías: protocolos, panoramas y comprensión en el tratamiento del cáncer. *Athenea Digital: Revista de Pensamiento e Investigación Social*, Bellaterra, v. 11, n. 1, p. 129-153, 2011.
- WHANG, W. Medical decision-making. In: GELLMAN, M. D.; TURNER, J. R. (Ed.). *Encyclopedia of behavioral medicine*. New York: Springer, 2013. p. 1209-1210.

Contribución de los autores

Schöngut-Grollmus desarrolló el argumento central del ensayo y articuló el concepto de redes socio-médicas. Energici trabajó en la revisión de literatura teórica y empírica para complementar el argumento y el concepto. Ambos autores participaron de la redacción del manuscrito.

Recibido: 30/10/2020

Aprobado: 29/12/2020