FADEPOF
Federación Argentina
de Enfermedades Poco Frecuentes

INFORME

Las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina

Febrero 2018

Este informe cuenta con el respaldo del
Defensor del Pueblo de la Nación
Actuación 2334/2018

Los contenidos en este informe están licenciados
bajo **Creative Commons Reconocimiento No
Comercial - Compartir Igual 4.0 Internacional**

Informe: Las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina*
*Lic. Luciana Escati Peñaloza

Comisión Directiva 2016/2018
Presidente: Inés Castellano
Vicepresidente: Roberta Anido
Secretario: Sergio Trentín
Tesorera: Adriana Feldman
Vocal: Nanci García Sengher
Vocal: María Alejandra Cuello
Vocal Suplemente: Antonio Rombola
Revisor de cuentas: Nancy Campelo
Revisor de cuentas: María Belén Quatrini

Dirección Ejecutiva
*Lic. Luciana Escati Peñaloza

Declarada de interés por su labor por:

Miembro de:

RARE
DISEASES
INTERNATIONAL
A EURORDIS INITIATIVE

Índice

Introducción 4
Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo
1.1. Definiciones 6
1.2. Características 8
1.3. Las enfermedades poco frecuentes, una prioridad de salud global 11
1.4. Las organizaciones de la sociedad civil 20
1.5. Acceso a la información y EPOF 23
1.6. Prevención y Diagnóstico de las EPOF 28
1.7. Estrategias para "sin diagnóstico" 30
1.8. Centros o Unidades de Referencia en Atención de EPOF 33
1.8.1. La transición de pediatría a la atención médica de adultos 35
1.9. Tratamientos y tecnologías sanitarias 36
1.9.1. La real necesidad sobre las tecnologías sanitarias 36
1.9.2. Carga de la enfermedad 36
1.9.3. Seguridad del paciente 37
1.9.4. Auto-cuidado de los pacientes con enfermedades crónicas 40
1.9.5. Medicamentos huérfanos 40
1.9.6. Terapias génicas 41
1.9.7. Estrategias de precio de los tecnologías sanitarias 44
1.9.8. Medicamentos destinados a pediatría 46
1.9.9. Uso racional de los medicamentos y las tecnologías sanitarias 46
1.10. Cobertura Sanitaria Universal 48
1.11. Investigación 51
1.11.1. International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC) 52
1.11.2. Las pruebas genéticas 54
1.11.3. Donantes voluntarios para la investigación en EPOF 55
1.11.4. El rol de los pacientes en la investigación 56
1.11.5. Las agencias reguladoras y su rol en la investigación clínica 56
1.12. Formación y capacitación de los profesionales de la salud 58
Capítulo 2. La Salud en Argentina
2.1. El Derecho a la Salud en Argentina 63
2.2. El Sistema de Salud Argentino 66
Capítulo 3. Situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina
3.1. Marco normativo referido a las EPOF 70
3.2. Información sobre necesidades vs. recursos disponibles 80
3.3. Cobertura Universal de Salud y las EPOF 82
3.4. Medicamentos 84
3.4.1. Las diferentes clasificaciones de medicamentos 85
3.4.2. Prescripción por nombre genérico 86
3.5. Prestaciones sanitarias y la judicialización de la salud 89
3.6. Evaluación de Tecnología Sanitaria 92
3.6.1. Documento de Posición de FADEPOF ETS 92
3.7. Discapacidad y EPOF 95
3.7.1. Situación de las EPOF en el marco del Art. 25 Derecho a la Salud de CDPCD 99
3.8. Educación y EPOF 101
3.8.1 Informe de FADEPOF "La inclusión escolar desde las necesidades de los niños y adolescentes con EPOF en Argentina" 101
Capítulo 4. Antecedentes de trabajo de FADEPOF
4.1. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) 106
4.2. Articulación con áreas competentes a las EPOF y proyectos en cartera 107
4.3. Informe - Dimensionamiento de EPOF en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo 109
Capítulo 5. Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en materia de EPOF
5.1. Observaciones 138
5.1.1. Observaciones sobre articulado del Decreto 794/2015 139
5.1.2. Observaciones sobre Ley 26.689 y su reglamentación 145
5.2..Conclusiones 181
5.3. Recomendaciones 182
Capítulo 6. Propuesta de Plan Nacional de EPOF
6.1. Plan Nacional de EPOF por FADEPOF 184
6.1.1. Objetivos 184
6.1.2. Líneas estratégicas 184
6.1.3. Implementación del Plan Nacional de EPOF 188
6.2 Plan de Acción sobre el Plan Nacional de EPOF por FADEPOF 189
6.2.1. Propuestas presentadas por FADEPOF al MINSAL (8.2.18) 190
6.3. Anuncios del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación 200
6.4 Conclusiones de la reunión entre MINSAL y FADEPOF del 8.2.18 202
Referencias 204

Introducción

Las enfermedades poco frecuentes se caracterizan por su complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, su importante morbi-mortalidad, altos niveles de discapacidad que dificultan el desarrollo de la persona y su entorno familiar, y que requieren de un "Cuidado integral de la salud de las personas afectadas".

Se calcula que existen actualmente más de ocho mil enfermedades poco frecuentes identificadas por la Organización Mundial de la Salud (OMS), que afectan al 8% de la población a lo largo de la vida.

La extrapolación de los datos indicaría que en Argentina, 3.5 millones de personas conviven con alguna EPOF, que utilizan recursos socio-sanitarios diversos e involucran a los diversos niveles de atención asistencial y de especialidades médicas.

El cuidad integral de la salud de las personas con una enfermedad poco frecuentes y sus familiares requiere de la debida identificación de estrategias integrales, basadas en la evidencia científica y las buenas prácticas en la materia junto a un trabajo articulado con las 24 jurisdicciones provinciales (debido a la federalización de la salud en nuestro país) y a las organizaciones de pacientes y familiares que posee un gran expertise en cada una de las patologías, como aliadas en el trabajo diario como así en la identificación de las prioridades que permitan conseguir resultados positivos que cambien favorablemente la vida de los afectados traducido en una mejora en la eficacia y calidad del abordaje de estas patologías en el Sistema Socio-sanitario Argentino.

Este informe pretende ser un instrumento que contribuya a mejorar el Cuidado Integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias, basado en la Ley Nacional 26.689 sancionada en 2011 y reglamentada por el Decreto 794 del 18 Mayo de 2015.

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo

1.1. Definiciones

Una "enfermedad poco frecuente (EPOF)" o también internacionalmente llamada "enfermedad rara (ER)" es aquella que afecta a un número reducido de personas en una población determinada.

A nivel internacional no hay una definición internacional sobre la prevalencia que se utiliza para definir lo "poco frecuente", sino que cada país establece su propia definición mediante normas regulatorias.

Es de considerarse, situaciones peculiares que puedan darse en base a las características intrínsecas de una enfermedad que denote una menor -o mayor- frecuencia de aparición en una zona geográfica o región. Por lo tanto, se debe advertir que las enfermedades consideradas como "poco frecuentes" podrán variar según el país y/o región.

En ciertas ocasiones se dan confusiones conceptuales entre prevalencia e incidencia.

- La **prevalencia** es el número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado.
- Mientras que la **incidencia** es el número de nuevos diagnósticos de una enfermedad en un año determinado.

La prevalencia es el parámetro que se utiliza como criterio en la definición de las enfermedades poco frecuentes.

Dado el avance del conocimiento, nuevas entidades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF. En la actualidad, se estima que entre 6.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes se han descripto en el mundo, según la Organización Mundial de la Salud (OMS).

A pesar de tratarse de enfermedades que afectan a un reducido número de personas de forma aislada, en su conjunto representan una importante cantidad ya que *afectan de modo directo al* 8% de la población mundial:

- 350 millones de personas en el mundo[1]
- 29 millones de personas en la Unión Europea[2].
- 30 millones de norteamericanos[3]
- 42 millones en Iberoamérica
- **3.5 millones de personas en Argentina**.

Considerando el impacto que representa la presencia de un integrante con una enfermedad poco frecuente en el seno familiar, la cantidad de personas afectadas de modo indirecto toma una dimensión aún mayor, ascendiendo al 25% de la población mundial.

. En **Estados Unidos**, según la "Ley de las enfermedades raras del 2002" (*Orphan Drug Act*) se define que una enfermedad es considerada "rara o poco frecuente" específicamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es "cualquier enfermedad o afección que afecte a menos de 200 mil personas en el territorio (1:1.500)". La misma prevalencia fue la que se estableció para la "Ley de medicamentos huérfanos de 1983", una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas.

. En **Japón**, la definición legal de "enfermedad rara o poco frecuente" es aquella que afecta a menos de 50.000 personas o a una de cada 2.500 personas (1:2.500).

. Según la definición de la **Unión Europea (UE)**, enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de sus Estados Miembros.

. **Argentina**, en el año 2011, se sancionó la Ley Nacional Nº 26.689[4] "Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes" –reglamentada mediante el Decreto 794/2015- definiendo en su Art. 2 que se consideran enfermedades poco frecuentes a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil personas (1:2.000), referida a la situación epidemiológica nacional.

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo

1.2. Características

La regla por excelencia para abordar una real dimensión de las enfermedades poco frecuentes, debe ser la diversidad, ya que es una característica intrínseca de éstas, tanto de la propia naturaleza etiológica de cada patología como en la distribución demográfica de las personas afectadas y los profesionales de la salud especializados.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características comunes:

- **En su mayoría, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en edades tempranas de la vida (edad pediátrica). Otras en la edad adulta.**
- **Tienen carácter crónico, en muchas progresivo, graves, con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.**
- **Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstico.**
- **Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario.**

La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multi-sistémicas.

La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico).

Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro, e incluso, dentro de una misma familia[5].

La mayoría de las enfermedades poco frecuentes son genéticas (se estima que el 80%), otras son enfermedades auto-inmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, cánceres poco frecuentes, entre otras categorías.

En el caso de las enfermedades poco frecuentes genéticas, el avance del conocimiento científico, específicamente el referido al genoma humano, y el riesgo de recurrencia requieren que ciertos pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

A su vez, **las características comunes de las personas afectadas genera la necesidad de establecer la temática como un colectivo social que presenta**:

- **Dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz,**
- **Falta de atención multidisciplinar,**
- **Escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico,**
- **Dificultad en el acceso a tratamientos integrales,**
- **Acarrean un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica,**
- **Dificultades en la vida educativa y/o laboral.**

Las personas que conviven con una EPOF requieren de una atención biopsicosocial, que contemple tanto la asistencia clínica especializada -en atención primaria y/o de alta complejidad que estén habituados al manejo de los problemas clínicos específicos- como de servicios sociales y apoyo psicológico destinado al propio paciente como a su grupo familiar, bajo una Atención Integral y coordinada.

La combinación de las características de las EPOF hace que se las pueda situar también en una nueva categorización que refiere a las **ENFERMEDADES CRONICAS NO TRANSMISIBLES DIFICILMENTE PREVENIBLES**.

Lectura recomendado:

- **ANEXO XXVI - "Una Contribución a la sustentabilidad del Sistema de Salud.. Propuesta de mejora del cuidado de las personas con enfermedades crónicas no transmisibles difícilmente prevenibles (ECNTDP)"**, Ediciones ISALUD, Febrero 2016.
    - Link de acceso a **ANEXO XXVI**: https://www.dropbox.com/s/5wv82swt6uqghks/ANEXO%20XXVI%20-%20Sustentabilidad%20Sistemas%20de%20Salud%20ECNTDP_%20final%20ed2.pdf?dl=0

Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces para estas patologías, como así el desarrollo de nuevas terapias y fármacos ya que requieren grandes esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos.

La **investigación sobre las EPOF** sin embargo, sería de gran interés, ya que puede servir de modelo para las enfermedades más comunes y ayudar a desarrollar fármacos eficaces a mayor escala.

Para afrontar el reto de la investigación, es necesario que los especialistas puedan intercambiar la experiencia multidisciplinar y mejores prácticas, y promover un mayor número de pacientes involucrados en la investigación. También es preciso fortalecer los vínculos entre la academia y la industria con el fin de lograr resultados positivos en virtud de nuevas herramientas de diagnóstico y terapéutica.

En este sentido, surge la definición de "**medicamentos o drogas huérfanas**", que son aquellos que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar específicamente a las enfermedades poco frecuentes, muy graves o que causan amenazas para la vida, según define la Agencia Europea de Medicamentos (EMA).

La implementación **de estudios clínicos o de desarrollo de medicamentos huérfanos**, e incluso, la **investigación en general de las EPOF presentan grandes desafíos:**

- **Obstáculos científicos:**

    - la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de los fármacos.
    - escaso número de pacientes identificados por cada patología, y reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado, lo que resulta dificultoso validar científicamente los resultados del trabajo de investigación, impidiendo la publicación de artículos que podrían atraer la atención y el interés de la comunidad científica.
    - disponibilidad e interés por parte de investigadores clínicos,

- **Barreras financieras:**

    - líneas de financiación por parte de las agencias nacionales públicas que habitualmente no son lo suficientemente proactivas en el apoyo a la investigación debido a la falta de experiencia de las comisiones para la evaluación de los proyectos y el limitado número de publicaciones científicas por parte de los investigadores locales para solicitar la financiación.

Dadas las características propias que presentan las EPOF, cobra importancia la información generada por el estudio "**Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo** (ver ANEXO XIV) basado en "Encuesta Descriptiva EPOF 2016/ 2017" de FADEPOF ya que **impulsa una primera descripción de la realidad Argentina, permite conocer su extensión en la población, y disponer de datos que permitan comenzar a dimensionar la carga poblacional que suponen en su conjunto y para cada una de las EPOF en su individualidad.**

Las aspiraciones son generar **futuras líneas estratégicas** factibles a implementarse en el contexto del Sistema de Salud Argentino, y que consideren las prioritarias en cuanto a:

1. **información sobre EPOF y recursos disponibles;**
2. **listado de EPOF nacional,**
3. **registros de personas afectadas por patologías,**
4. **prevención y detección precoz,**
5. **acceso a tratamientos, terapias y estudios diagnósticos,**

6. **atención socio-sanitaria de calidad, integrada y articulada**
7. **investigación,**
8. **y formación/ capacitación continua.**

Dada la multidisciplinariedad que demanda la atención socio-sanitaria de las EPOF, bajo los principios de Cobertura Universal de Salud, en el mundo se han generado alianzas asociativas entre organizaciones sin fines de lucro -destinadas a alzar la voz de las personas afectadas y la defensa de sus derechos-, y los Estados con el fin de impulsar el reconocimiento de una nueva "categoría emergente" que requiere de una readecuación del modelo de atención establecidas mediante políticas públicas.

Lectura recomendado:

- **ANEXO XIV - Informe - "Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo".** Gabriela Escati Peñaloza, Luciana Escati Peñaloza. Sep. 2017. (o véase Capítulo 4, apartado 4.3)
    - Link de acceso a **ANEXO XIV:** https://www.dropbox.com/s/c4o3wt5ows8g1w5/ANEXO%20XIV%20Informe%20-%20Dimensionamiento%20de%20EPOF%20en%20Argentina%20-%20FADEPOF.pdf?dl=0

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo

1.3. Las enfermedades poco frecuentes, una prioridad de salud global.

CONGO

En el Comité de ONG para Enfermedades Raras[6] bajo el paraguas de la Conferencia de ONGs en Relación Consultiva con las Naciones Unidas (CoNGO), se planteó la necesidad de abordar la temática de las enfermedades poco frecuentes desde un enfoque con estrategias a nivel global con el fin de movilizar los recursos -muchas veces, escasos y dispersos- de una forma integrada y específicamente reconocida. Siendo necesario que las autoridades públicas consideren a las EPOF como una prioridad de salud pública nacional con apoyo internacional.

La experiencia de miles de personas con estas enfermedades en el mundo cuentan las mismas historias: *Las EPOF afectan a todos los aspectos de la vida* –la salud, lo social, la educación, trabajo y el ocio. Dificultades como la pobreza, el desempleo, la estigmatización y la exclusión social son también conceptos asociados para las personas que viven con una enfermedad poco frecuente. Son en verdad una realidad cotidiana y una consecuencia directa de su enfermedad.

El género es un aspecto adicional de complejidad: las mujeres y las niñas con enfermedades poco frecuentes y sus madres, a menudo sufren de múltiples exclusiones de los sistemas de atención de la salud, los mercados de trabajo y otros espacios[10].

Estos retos comunes demandan soluciones comunes. Por ello, el abordaje debe ser integral y articulado entre todas las dependencias del Estado.

El **Comité de ONG para las Enfermedades Raras es un Comité creado bajo el paraguas de la Conferencia de ONGs en Relación Consultiva con las Naciones Unidas (CoNGO): *Su objetivo es promover las enfermedades raras –o poco frecuentes- como una prioridad en la salud mundial, la investigación y atención médica como parte de la agenda de las Naciones Unidas 2030: Objetivos de Desarrollo Sostenible (SDGs).***

Este comité es una iniciativa de la Fundación Ågrenska y EURORDIS -Enfermedades Raras Europeas- en cooperación con la red de Enfermedades Raras Internacional (RDI).

El lanzamiento del Comité de ONG para las Enfermedades Raras tuvo lugar el 11 de noviembre de 2016 en la asamblea de Naciones Unidas en Nueva York bajo el patrocinio de su Majestad la reina Silvia de Suecia, con el apoyo activo y el estímulo de varios gobiernos y con la participación activa de una amplia gama de organizaciones de la sociedad civil.

Este "Encuentro Mundial de Enfermedades Raras" en Nueva York tuvo la participación de 100 representantes de todo el mundo, y más de 1.600 personas conectadas al webcast en vivo a través del sitio web dedicado del Comité.

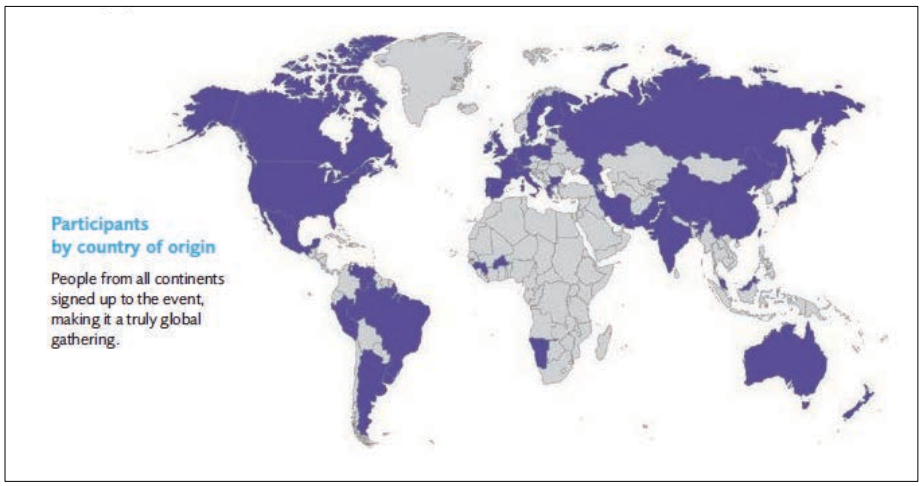


Figura 1. Participantes de inauguración del Comité de ONGs de EPOF, UN, NY. Nov, 2016.

El reporte de la reunión del Comité de ONGs en Relación Consultiva con las Naciones Unidas (CoNGO), permite destacar las conclusiones a las que arribó el panel.

El lema **"*No dejar a nadie atrás*"**, fue el relato compartido por los oradores. **Vidhya Ganesh, de *UNICEF*, mencionó que es un desafío priorizar las enfermedades poco frecuentes como parte del trabajo operacional de la agencia, y que debe contar con el apoyo en sus esfuerzos de promoción para asegurar que se cumple su mandato y que "no se deje ningún niño detrás".**

Del mismo modo, **Nata Menabde, Directora Ejecutiva de la *Organización Mundial de la Salud en las Naciones Unidas*,** se refirió sobre **la labor de la OMS para establecer una nueva agenda de trabajo**, y su objetivo de **transformarse en un socio más colaborativo**, y **centrarse en la meta de cobertura de salud universal**.

Por su parte **Helen Clark, directora del *Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD)*,** recordó lo dicho en la 11ª reunión ICORD por Nata Menabde: **"Si somos serios acerca de no dejar a nadie atrás, entonces no podemos dejar atrás a las personas que tienen enfermedades poco frecuentes sólo porque son pocas".**

Así mismo, **el resultado general del panel fue la necesidad de adoptar un enfoque de derechos, donde las personas con enfermedades poco frecuentes deben considerarse más que pacientes o su enfermedad, como seres humanos con derechos a la salud y el bienestar;** lo manifestó **Tenu Avafia, *Asesora de Políticas sobre VIH, Práctica de Salud y Desarrollo del Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD)*: "esto debe ser enmarcado en el preámbulo de los derechos humanos, ya que están consagrados en la mayoría de las "constituciones" de los países.**

Lectura recomendada:

- **ANEXO I bis - NGO Committee for Rare Diseases. Report 2016 UN.**
  - Link de acceso a **ANEXO I bis:** https://www.dropbox.com/s/xro7x9ysvvcy312/ANEXO%20I%20bis%20ngocommittee_report%202016%20NU.pdf?dl=0

Naciones Unidas

El texto, presentado durante la **Junta de los Jefes Ejecutivos del Sistema de las Naciones Unidas para la Coordinación, celebrada 11 de noviembre de 2016, afirma que la Agenda 2030 es un documento transformacional, universal e integrado y que no se deben crear silos alrededor de sus 17 Objetivos.**

El informe subraya que "es hora de considerar más sistemáticamente el "cómo" de la integración a nivel de país y aprovechar las ventajas comparativas de las diversas áreas de especialización del sistema de las Naciones Unidas.
La administradora del Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD), **Helen Clark, declaró que para no dejar a nadie atrás, se requiere un fuerte compromiso con las comunidades locales y la sociedad civil.**[10]

Figura 2. Objetivos de Desarrollo Sostenible UN

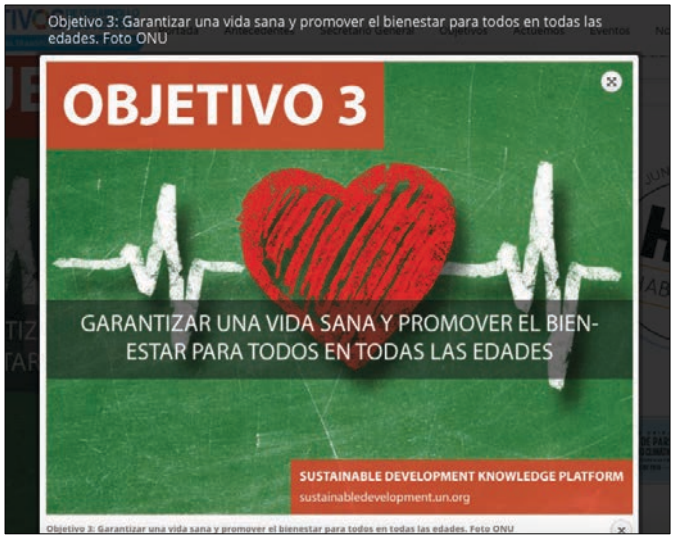


Figura 3. Objetivos 3 Salud y Bienestar.

Objetivos de Desarrollo Sostenible relacionados con la salud.
Objetivo 3: "Garantizar una vida sana y promover el bienestar para todos en todas las edades"

- ***3.8*** *Lograr la cobertura sanitaria universal, en particular la protección contra los riesgos financieros, el acceso a servicios de salud esenciales de calidad y el acceso a medicamentos y vacunas seguros, eficaces, asequibles y de calidad para todos.*

- ***3.b*** *Apoyar las actividades de investigación y desarrollo de vacunas y medicamentos para las enfermedades transmisibles y no transmisibles que afectan primordialmente a los países en desarrollo y facilitar el acceso a medicamentos y vacunas esenciales asequibles de conformidad con la Declaración de Doha relativa al Acuerdo sobre los ADPIC y la Salud Pública, en la que se afirma el derecho de los países en desarrollo a utilizar al máximo las disposiciones del Acuerdo sobre los Aspectos de los Derechos de Propiedad Intelectual Relacionados con el Comercio en lo relativo a la flexibilidad para proteger la salud pública y, en particular, proporcionar acceso a los medicamentos para todos.*

- ***3.c*** *Aumentar sustancialmente la financiación de la salud y la contratación, el desarrollo, la capacitación y la retención del personal sanitario en los países en desarrollo, especialmente en los países menos adelantados y los pequeños Estados insulares en desarrollo.*

- ***3.d*** *Reforzar la capacidad de todos los países, en particular los países en desarrollo, en materia de alerta temprana, reducción de riesgos y gestión de los riesgos para la salud nacional y mundial.*

Los foros de cooperación internacional toman una postura inclusiva y abarcativa de las temáticas que afectan a nivel global, siendo las enfermedades poco frecuentes parte de éstas. La voz y representación en primera persona de los afectados mediante la participación de las organizaciones de la sociedad civil se enfocan en los nuevos paradigmas.

Agenda 2030 - ODS ARGENTINA _____

Consejo Nacional de Coordinación de Políticas Sociales. Presidencia de la Nación.
http://www.odsargentina.gob.ar/

Búsqueda...

AGENDA 2030 - ODS ARGENTINA | Consejo Nacional de Coordinación de Políticas Sociales | Presidencia de la Nación

INICIO | INSTITUCIONAL | PUBLICACIONES | NOTICIAS

VINCULACIÓN DE LOS ODS CON OBJETIVOS Y PRIORIDADES DE GOBIERNO

A partir de diciembre de 2015, el Gobierno Nacional se embarcó en un profundo proceso de reestructuración de la Administración Pública Nacional (APN). En el marco de dicha reforma, se estableció como condición prioritaria que los diferentes Ministerios y Organismos que componen la APN trabajen en la confección de planes estratégicos de largo plazo. El proceso de planificación consistió en identificar los principales objetivos e iniciativas prioritarias, los cuales permitirían contribuir al desarrollo económico, promover el desarrollo humano y social y fortalecer las instituciones de la vida pública argentina. Estos Objetivos de Gobierno (OGs) fueron presentados en diciembre de 2016, y se espera que faciliten la gestión estratégica de los Ministerios, al mismo tiempo que permitirán evaluar y rendir cuentas acerca del progreso en cada uno de estos objetivos.

Se establecieron **8 grandes Objetivos de Gobierno y 100 iniciativas prioritarias** de gestión para los diferentes Ministerios y organismos de la APN. Los OGs, en tanto suponen una herramienta indicativa para promover el desarrollo de la Argentina, tienen una notoria vinculación con los **Objetivos de Desarrollo Sostenible de las Naciones Unidas**, cuyo proceso de adaptación de las metas está impulsando el Consejo Nacional de Coordinación de Políticas Sociales. En ese marco, el Consejo ha realizado una vinculación de los ODS con las 100 prioridades de Gobierno, cuyo resultado a continuación presentamos. Todos los Objetivos de Gobierno tienen vinculación directa o indirecta al menos con un ODS, siendo el objetivo de gobierno de Desarrollo Humano Sostenible el de mayor número de asociaciones con los Objetivos de Naciones Unidas.

¿Cómo realizar una consulta? La búsqueda puede realizarse a partir de cada uno de los tres criterios: Objetivos de Gobierno, Prioridades de Gobierno u Objetivos de Desarrollo Sostenible. En cada uno de ellos, se despliega un menú interno para poder hacer la selección específica. Por ejemplo, si se define realizar la búsqueda a partir de Objetivos de Desarrollo Sostenible, se despliega un submenú con los 17 ODS; al elegir uno de ellos, el sistema ofrece un listado de la vinculación existente entre el Objetivo elegido con los Objetivos de Gobierno y las Prioridades de Gobierno.

Figura 4. Objetivos de Gobierno y 100 iniciativas prioritarias. Fuente: http://www.odsargentina.gob.ar/VinculacionODS

A partir de diciembre de 2015, el Gobierno Nacional se embarcó en un profundo proceso de reestructuración de la Administración Pública Nacional (APN). En el marco de dicha reforma, se estableció como condición prioritaria que los diferentes Ministerios y Organismos que componen la APN trabajen en la confección de planes estratégicos de largo plazo. El proceso de planificación consistió en identificar los principales objetivos e iniciativas prioritarias, los cuales permitirían contribuir al desarrollo económico, promover el desarrollo humano y social y fortalecer las instituciones de la vida pública argentina. Estos Objetivos de Gobierno (OGs) fueron presentados en diciembre de 2016, y se espera que faciliten la gestión estratégica de los Ministerios, al mismo tiempo que permitirán evaluar y rendir cuentas acerca del progreso en cada uno de estos objetivos.

Se establecieron **8 grandes Objetivos de Gobierno y 100 iniciativas prioritarias** de gestión para los diferentes Ministerios y organismos de la APN. Los OGs, en tanto suponen una herramienta indicativa para promover el desarrollo de la Argentina, tienen una notoria vinculación con los **Objetivos de Desarrollo Sostenible de las Naciones Unidas**, cuyo proceso de adaptación de las metas está impulsando el Consejo Nacional de Coordinación de Políticas Sociales. En ese marco, el Consejo ha realizado una vinculación de los ODS con las 100 prioridades de Gobierno, cuyo resultado a continuación presentamos. Todos los Objetivos de Gobierno tienen vinculación directa o indirecta al menos con un ODS, siendo el objetivo de gobierno de Desarrollo Humano Sostenible el de mayor número de asociaciones con los Objetivos de Naciones Unidas.

Dentro de los 8 grandes Objetivos de Gobierno y las 100 iniciativas prioritarias establecidas por Argentina (https://www.casarosada.gob.ar/objetivosdegobierno/), se encuentra **vinculación con la temática de Enfermedades Poco Frecuentes**, a saber:

- II. Acuerdo Productivo Nacional
  - 9. Desburocratización y facilitación de procesos
  - 10. Agencia para la empleabilidad y la productividad laboral
  - 12. Plan de Desarrollo Regional
  - 19. Plan de desarrollo del sector TIC
  - 20. Promoción de la innovación y el emprendedorismo
- IV. Desarrollo Humano Sustentable
  - 39. Plan Nacional de Primera Infancia
  - 42. Centro de Análisis y Gestión de la Información para el Desarrollo Humano
  - 43. Cobertura Universal de Salud
  - 47. Participación Ciudadana
  - 48. Integración Social y Urbana
  - 56. Sistema de Salud Público en el AMBA
  - 57. Tarifa Social
  - 65. Asegurar la precisión y celeridad de los beneficios sociales
  - 67. Política Nacional de Discapacidad

69. Derechos Humanos
VII. Modernización del Estado
84. Gobierno Abierto
86. Reforma del PAMI
87. Plan de Reingeniería de Procesos Aduaneros
89. Reforma administrativa
90. Ventanilla Única Digital y Presencial
94. País Digital
VIII. Inserción Inteligente al Mundo
95. Inserción política
99. Organización de la reunión de la OMC y del G20 en Argentina
100. Marca País

G-20 _____

Soluciones globales son necesarias para los desafíos globales. "Sólo seremos capaces de resolver los problemas del mundo si trabajamos juntos", destacó el Ministro Federal de Finanzas, Wolfgang Schäuble, en el inicio de la presidencia del G-20 de Alemania en Berlín[7].

Las dificultades se relacionan con los obstáculos de carácter estructural que históricamente han trabado el desarrollo, no sólo de nuestro país sino también de la región Latinoamericana en su conjunto, específicamente la inequidad social y territorial en la distribución del ingreso. Por eso, la importancia de poner los esfuerzos en la integración, a través del MERCOSUR y de la UNASUR. Y los organismos internacionales de los que forma parte Argentina, como el nombramiento del Ministro de Salud de la Nación, Dr. Jorge Lemus como representante de Argentina asume, junto a Hermann Grohe, la presidencia del Grupo de Trabajo sobre Salud del G-20.

Figura 5. Miembros y participación de G-20 . Fuente: https://www.g20.org/Webs/G20/EN/G20/Participants/participants_node.html

El pasado mes de **diciembre 2016**, **Argentina aceptó la presidencia del Grupo de Trabajo sobre Salud del G-20**.

En tanto, **Argentina** tiene una clara oportunidad de tomar estas buenas prácticas, articulando con la sociedad civil en lo referido al apartado de salud mediante el foro central para la cooperación internacional en cuestiones económicas y financieras.

Figura 6. Argentina acepta la presidencia del Grupo de Trabajo sobre Salud del G-20. Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gob.ar/prensa/index.php?option=com_content&view=article&id=3328:argentina-incorporada-al-g-20-salud&catid=6:destacados-slide3328.

La **activa participación y consulta a la sociedad civil es destacada por la presidencia Alemana del G-20** de manifiesto en el propio portal de noticias y establecida como práctica mediante el trabajo con el grupo C20.

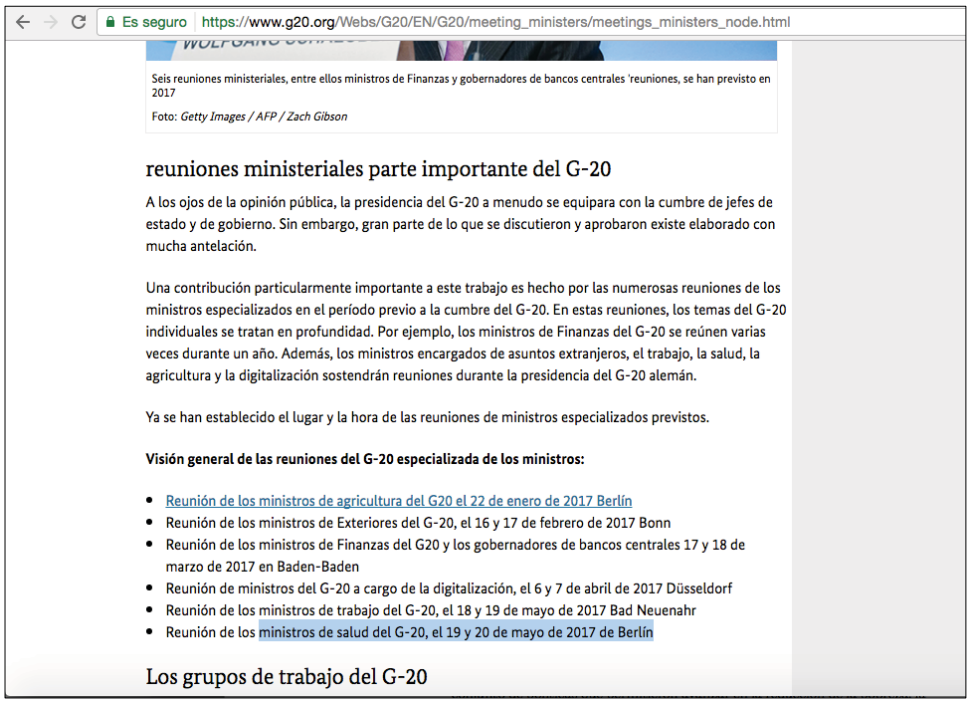


Figura 7. Reuniones G-20. Fuente: https://www.g20.org/Webs/G20/EN/G20/meeting_ministers/meetings_ministers_node.html

G-20 y la participación de la sociedad civil: ***C20***. En los últimos años, el Grupo de los 20 (G-20) se ha convertido en un actor clave en la política internacional: el G-20 son los 20 principales países industrializados y las economías emergentes.

Hoy en día, en el G-20 están discutiendo una larga lista de desafíos políticos globales. Estos desafíos no pueden ser tratados por el G20 de modo aislado, sino que exige la implicación y participación de todos los sectores de la sociedad. Organizaciones de la sociedad civil han sido activas en el G-20 desde la primera Cumbre en 2008 en Washington, DC. Desde entonces, las organizaciones de la sociedad civil han participado regularmente con el G-20.

El objetivo principal de C20 es facilitar un intercambio estructurado y sostenido de la reflexión crítica y perspectivas políticas entre la sociedad civil de los países del G-20, más allá de la propia agenda.

La presidencia del G-20 de Alemania en 2017, plantea para la Cumbre del G-20 en Hamburgo una oportunidad insignia de inclusión de la sociedad civil y la rendición de cuentas, marcando como necesario reforzar las estructuras y mecanismos institucionales para aumentar la participación efectiva de las organizaciones de la sociedad civil y proporcionar oportunidades concretas para colaborar con los diferentes grupos de trabajo del G-20.

Figura 8. G-20 y el diálogo con la sociedad civil. Fuente: https://www.g20.org/Webs/G20/EN/G20/Civil_society/civil_society_node.html

El Ministerio de Salud de la Nación, por intermedio del flamante cargo asumido de presidencia del Grupo de Trabajo sobre Salud del G-20, al día de la fecha aún no ha mantenido reuniones con la sociedad civil en torno a llevar las perspectivas sobre la realidad que afecta a la salud global en lo referido a las enfermedades poco frecuentes, siendo que el 19 y 20 de Mayo 2017 se llevó a cabo la reunión de ministros de salud del G-20 en la ciudad de Berlín.

C20 _____

C-20 y los Objetivos: Salud Global[8]:

Trabajar porque la salud mundial sea, por primera vez, un tema permanente en la agenda oficial del G-20, durante la presidencia del G-20 alemán. En particular, en la Agenda 2030 en el área de la salud mundial, el G-20 debe garantizar que la salud no se defina estrictamente como la gestión de crisis, sino que: Toda persona tiene derecho a la salud.

La Cumbre C20 busca garantizar una interrelación más fuerte de las organizaciones de la sociedad civil nacionales e internacionales, y fortalecer el enfoque multisectorial necesario para garantizar el derecho a la salud para todos, junto a la meta del 2030 del orden del día de "no dejar a nadie atrás ". Este grupo se centrará en la resistencia a los antimicrobianos, pandemias globales, la *cobertura universal de salud*, el *fortalecimiento de los sistemas de salud*, así como una *política de salud mundial coherente y coordinada financieramente* y un fortalecimiento de la OMS.

Vaticano _____

La Santa Sede también ha tomado parte en materia de enfermedades poco frecuentes. En la reciente actualización de la *Nueva Carta de los Agentes Sanitarios* se ha abordado la temática de modo expreso, basándose en la necesidad de actualizar el magisterio debido a los logros de la investigación biomédica y las nuevas realidades sociales y sanitarias desde 1994.

"Los logros de la investigación biomédica y las nuevas realidades sociales y sanitarias desde 1994 así como los pronunciamientos del Magisterio de la Iglesia Católica emanados en el ámbito de las ciencias de la vida y de la salud (los de los papas Juan Pablo II, Benedicto XVI, Francisco, los documentos de la Congregación para la Doctrina de la fe y de la Academia Pontificia para la vida) hicieron necesario revisar y actualizar la Carta de los Agentes Sanitarios, explicó el Prof. Spagnolo catedrático de Bioética y director del Institute of Bioethics and Medical Humanities en la Facultad de Medicina y Cirugía de la Universidad Católica Sagrado Corazón de Roma[9].

La Carta de los Agentes Sanitarios, refiere sobre el **Derecho a los medicamentos: "En el plano social el documento se centra en el tema del acceso de la población a los medicamentos y las tecnologías disponibles (Art. 91), acceso que todavía hoy, sobre todo en los países en desarrollo - especialmente en los que se caracterizan por la inestabilidad política o por los recursos limitados- no se garantiza a amplios sectores de la población y que, particularmente, en el caso de las denominadas «enfermedades raras» y «olvidadas», es acompañado por el concepto de «medicamentos huérfanos» (art. 92)**. Y se pide a los agentes sanitarios y a sus asociaciones profesionales que se hagan promotores de una sensibilización de las instituciones, de las organizaciones de asistencia, de la industria sanitaria, de manera que el derecho a la protección de la salud se extienda a toda la población y se llegue a una justicia sanitaria salvaguardando tanto la sostenibilidad, como la investigación y la salud".

Así mismo, el **Santo Padre Francisco el pasado 26 febrero 2017 y con motivo de la conmemoración del Día Mundial de las EPOF se pronunció a favor de las personas con enfermedades poco frecuentes y las organizaciones de pacientes y familiares.** El **Papa *pidió apoyo tanto a nivel médico como legislativo para las personas con enfermedades raras o poco frecuentes***.[10]

(…) …"Saludo al grupo venido en ocasión de la Jornada de las Enfermedades Raras. Gracias por lo que hacen. Espero que los pacientes y sus familias sean adecuadamente apoyados en su no fácil camino, tanto a nivel médico como legislativo", aseguró el Santo Padre durante el Ángelus del domingo en Plaza San Pedro.

En el mismo sentido, el **Papa Francisco el pasado 18 Mayo 2017, brindó una audiencia privada a la comunidad de pacientes y familiares de Huntington de países de Latinoamérica** donde destacó la carga que representan éstas enfermedades e hizo especial hincapié en la labor de la sociedad civil (…) ***"Son muchos los retos que plantea la enfermedad desde el punto de vista diagnóstico, terapéutico***

y asistencial. Que el Señor bendiga vuestro trabajo: que seáis un punto de referencia para los pacientes y sus familias, que en muchas ocasiones se ven obligados a hacer frente a las ya duras pruebas que la enfermedad comporta en un contexto socio-sanitario que, con frecuencia, no corresponde a la dignidad de la persona humana. Así las dificultades aumentan. Con frecuencia, la enfermedad se agrava por la pobreza, las separaciones forzadas y una sensación general de confusión y desconfianza. Por eso, las asociaciones y los organismos nacionales e internacionales son decisivos. Sois como las manos de Dios que siembran esperanza. Sois la voz de estas personas que quieren reivindicar sus derechos*". (…)*

Para más información: http://fadepof.org.ar/eventos/174

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.4. Las organizaciones de la sociedad civil.

Las buenas prácticas y avances en los modelos implementados por los países pioneros en la temática de las EPOF, han dado lugar a movimientos colaborativos de pacientes y de familiares tanto a niveles nacionales como internacionales.

El trabajo de la sociedad civil en el terreno brinda una especificidad de conocimiento que cobra vital importancia a la hora de establecer un mapa de situación de las realidades locales.

La experiencia de más de 5 décadas permite analizar buenas prácticas consolidadas en el campo colaborativo entre éstas y los Estados. Claro, que para esto es preciso aceptar los roles de cada parte y estar convencido que el enriquecimiento de las producciones conjuntas darán valor agregado a las decisiones y políticas públicas futuras.

A continuación se mencionan sólo algunas de las organizaciones de la sociedad civil de pacientes con EPOF y familiares existentes.

En Naciones Unidas

Las acciones de abogacía de los derechos de las personas con enfermedades poco frecuentes ha alcanzado a las Naciones Unidas mediante la reciente creación del **Comité de ONGs de Enfermedades Poco Frecuentes** (https://www.ngocommitteerarediseases.org/) que funciona en el marco de la **Conferencia de ONG en Relación Consultiva** – **CONGO** (http://ngocongo.org/) con **Naciones Unidas**, como comité permanente del **Consejo Económico y Social – ECOSOC** (https://www.un.org/ecosoc/es).
Los representantes de la sociedad civil de EPOF que participan en dicho comité son miembros de **Rare Diseases International (RDI)**.

Más información:

- **Comité de ONGs de Enfermedades Poco Frecuentes** (https://www.ngocommitteerarediseases.org/)
- **Conferencia de ONG en Relación Consultiva – CONGO** (http://ngocongo.org/)
- **Consejo Económico y Social – ECOSOC** (https://www.un.org/ecosoc/es)
- **Rare Diseases International - RDI** (http://www.rarediseasesinternational.org/)

Mundial

. RDI: **Rare Diseases International** es la alianza global de personas que viven con una enfermedad rara –o poco frecuente- de todas las nacionalidades a través de todas las enfermedades raras. RDI reúne a organizaciones nacionales y regionales de enfermedades raras de pacientes de todo el mundo, así como las federaciones específicas de enfermedades raras internacionales para crear la alianza global de pacientes con enfermedades raras y sus familias.

Más información: http://www.rarediseasesinternational.org/

Nota: FADEPOF es miembro pleno de RDI. Más información http://fadepof.org.ar/eventos/179

. IAPO: La **Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes** es una alianza mundial única, que representa a pacientes de todas las nacionalidades y de todas las patologías con el fin de promover un modelo de asistencia sanitaria centrada en el paciente en todo el mundo.

Más información: https://www.iapo.org.uk/es

Nota: FADEPOF es miembro pleno de IAPO. Más información http://fadepof.org.ar/eventos/83

En Europa _____

. **Orphanet**: fue creada en 1997 por expertos en enfermedades raras y la abogada Ségolène Aymé, con el objetivo de establecer una base de datos de acceso gratuito sobre enfermedades raras y medicamentos "huérfanos". En 2000, Orphanet creó un portal de información y pasó a coordinar el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la Organización Mundial de la Salud, a cargo de la revisión de la *Clasificación Internacional de Enfermedades*.

Más información: http://www.orpha.net/

. **EURORDIS**: es una alianza no gubernamental dirigida por organizaciones de pacientes y personas individuales activas en el campo de las enfermedades raras.
Representa a 561 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 51 países de Europa, siendo así la voz de 30 millones de personas. Busca mejorar la calidad de vida de las persona con enfermedades raras en Europa y reducir el impacto de éstas enfermedades en la vida de los pacientes y sus familias, mediante la investigación, el desarrollo de medicamentos, la protección, los grupos de apoyo y la concienciación.

Más información: http://www.eurordis.org/es/quienes-somos

Nota: FADEPOF posee lazos estrechos con EURORDIS. Para más información http://fadepof.org.ar/noticias/180

. **FEDER**: En España existe la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**, compuesta por más de 200 asociaciones, y que aboga por el mayor bienestar posibles para los pacientes con enfermedades raras.

Más información: http://www.enfermedades-raras.org/

Nota: FADEPOF posee lazos estrechos con FEDER como miembros de ALIBER.

América del Norte _____

. **NORD**: En 1983 fue fundada en Estados Unidos la Organización Nacional para los Desórdenes Raros por parte de Abbey Meyers, en colaboración con individuos con enfermedades raras que eran líderes de grupos de apoyo y sus familiares. Esta organización busca apoyar a las personas con enfermedades raras mediante la educación, la protección y la investigación.
Está conformada por más de 260 miembros (organizaciones de pacientes).

Más información: https://rarediseases.org/about/

. **CORD**: es la red nacional de Canadá para las organizaciones que representan a todas las personas con enfermedades raras. CABLE proporciona una fuerte voz común para abogar por la política de salud y un sistema de salud que funcione para las personas con enfermedades raras. CABLE trabaja con los gobiernos, los investigadores, los médicos y la industria para promover la investigación, diagnóstico, tratamiento y servicios para todas las enfermedades raras en Canadá.

Más información: https://www.raredisorders.ca/about-cord/#section-id-124

América del Sur _____

. **ALIBER**: La **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras o Poco Frecuentes** es una red que aglutina a más de 500 organizaciones de pacientes con enfermedades raras, presente en 14 países de Iberoamérica, que coordina acciones para fortalecer el movimiento asociativo, dar visibilidad a las EPOF y representar a los personas con enfermedades poco frecuentes de Iberoamérica ante organismos locales, regionales, nacionales e internacionales, creando un espacio de colaboración

conjunta y permanente para compartir conocimientos, experiencias y buenas prácticas en las áreas social, sanitaria, educativa y laboral.

Más información: http://aliber.org/web/

Nota: FADEPOF es fundador y miembro pleno de ALIBER y ocupa la Vicepresidencia Segunda por segunda mandato consecutivo (2017/2019).

. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF): es una Organización de la Sociedad Civil (OSC) sin fines de lucro, conformada y liderada por la propia comunidad de pacientes y/o familiares.
Surge como espacio de trabajo en Junio de 2011 y fue constituida formalmente en Diciembre de 2013. En la actualidad, cuenta con la participación de 63 miembros entre organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares de diversas enfermedades poco Frecuentes (EPOF). Trabaja a nivel nacional, en alianzas regionales y mundiales, representando y apoyando a las comunidades de personas y su grupo familiar y social.
FADEPOF es miembro fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Red Hermanos Aliados con Enfermedades Raras en Latinoamérica (HACER.LA). Se ha unido oficialmente como miembro pleno a la Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes (IAPO) y a la Red Rare Diseases Internacional (RDI). Posee lazos estrechos con EURORDIS, Rare Commons y Rare Connect, entre otros.
FADEPOF es miembro del Consejo Consultivo Honorario dependiente del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes del Ministerio de Salud de la Nación.

Más información: http://fadepof.org.ar/

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.5 Acceso a la información y EPOF

Las enfermedades poco frecuentes representan un verdadero reto en términos de salud pública debido a diversos factores, entre los que se encuentra la escasa información, tanto destinada a los profesionales de la salud como a la población afectada. "No se puede diagnosticar lo que no se conoce", por lo que la información es esencial para minimizar los obstáculos que dificultan el diagnóstico precoz y los tratamiento que permitan mejorar la condición de salud a causa de las EPOF.

El impacto de estas enfermedades en los afectados, sus familias e incluso la sociedad, puede ser muy grande ya que muchas de éstas son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad –en ocasiones múltiples discapacidades-, daño significativo –e irreversible- de órganos y altas tasas de mortalidad.

La ausencia de información sobre cada una de éstas enfermedades y de dónde están los recursos especializados es uno de los factores más determinantes a la hora de obtener un diagnóstico como así la continuidad de tratamiento, sea o no en la cercanía del lugar de residencia.

La **experiencia internacional** sobre buenas prácticas destinadas a la implementación de estrategias efectivas vinculadas a las Enfermedades Poco Frecuentes permite contar con material para el análisis sobre cuáles deberían ser las acciones más efectivas en materia de salud pública vinculadas a la **"información y las EPOF".**

Una de las buenas prácticas destinadas a brindar "buena información sobre las EPOF" ha sido el impulsado por el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad junto a expertos en la materia - entre los que se encuentran organizaciones de la sociedad civil de pacientes con EPOF, como es el caso de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)- detallado en el documento **"Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud"**[11] implementado en el año 2009 y revisada su segunda versión en 2014 (aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de Junio de 2014).

En dicho documento se hace mención como **elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades poco frecuentes**, el hecho de poner en marcha estrategias que **proporcionen y difundan información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias**. (…) Las enfermedades poco frecuentes presentan una prevalencia tan baja que requieren esfuerzos especiales y combinados, dirigidos a prevenir la morbilidad, la mortalidad temprana o la reducción de la calidad de vida de las personas que las padecen y sus familias.
En este contexto, las enfermedades poco frecuentes se convierten en un desafío para los sistemas de salud al conformar un conglomerado, en el que se entremezclan enfermedades bien conocidas y con posibilidad de tratamiento, con otras que son grandes desconocidas y en consecuencia de difícil abordaje.

El recorrido de los años de experiencia en materia de enfermedades poco frecuentes de España permite identificar ciertas herramientas posibles de implementar en otros sistemas de salud, como puede ser el Argentino.

Entre estas iniciativas Españolas[15] que pueden destacarse, se encuentran:

- **Diciembre 2000. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras (IIER) del Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** con la publicación del primer Sistema de **Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) de acceso libre y gratuito,** con información contrastada y con un lenguaje comprensible.

- **En 2004** se publicó la guía **"Enfermedades Raras: un enfoque práctico**", que tomó como base el trabajo desarrollado por el SIERE, **cuyos contenidos están orientados a pacientes, familiares, profesionales sanitarios y demás agentes sociales implicados.** Esta guía **proporciona información acerca de unas 400 EPOF, agrupadas según los grandes grupos de la CIE-9), una descripción que incluye signos y síntomas de la enfermedad, y un breve repaso de técnicas complementarias de diagnóstico así como de aspectos básicos preventivos, opciones terapéuticas, y genéticas, en los casos en que existan, incluyendo también información sobre medicamentos. Incluye información acerca de los recursos sociales disponibles y aspectos**

relacionados con la discapacidad e incorpora el inventario disponible de asociaciones de ayuda mutua y datos de localización de las mismas.

- **Septiembre 2009.** Se inaugurado el **Centro de Referencia Estatal de Atención a Personas con Enfermedades Raras y sus Familias (CREER)** ubicado en Burgos, **dependiente del IMSERSO** destinado a:
    - **Servicios de Referencia** (recursos especializados en la investigación, estudio y conocimiento de las enfermedades raras y en la formación de los profesionales que atienden a las personas enfermas y a sus familias o que trabajan en este sector, así como recursos expertos en la gestión del conocimiento, la generación y difusión de buenas prácticas y la información y el asesoramiento técnico)
    - **Promoción de Autonomía Personal y Atención Especializada** (servicios específicos, que se desarrollarán a través de distintos programas de atención socio-sanitaria dirigidos a personas afectadas por una enfermedad rara y a sus familias:
        - **1) Servicio de Atención Multidisciplinar de Enfermedades Raras** (en régimen ambulatorio o residencial) prestando atención en rehabilitación física, psicológica, pedagógica, etc.
        - **2) Encuentros:** se desarrollan a lo largo del año, para que las personas con una enfermedad rara y sus familias puedan participar en encuentros con otras personas con enfermedades análogas, compartiendo entre ellas un espacio y un tiempo que les permita intercambiar impresiones, y también contar con profesionales o personas expertas, para que puedan, entre otras cosas, aprender a afrontar la enfermedad, mejorar las habilidades en su atención y su autonomía personal.
        - **3) Nacer:** Servicio convenido con los departamentos de neonatología de los Centros hospitalarios, para prestar apoyo a padres que puedan tener un bebé con una enfermedad rara.
        - **4) Respiro Familiar:** Es un servicio de estancias temporales, en régimen residencial de 12 días de duración, para personas afectadas por una ER con el objetivo de servir de soporte a las familias en las tareas de atención y cuidado, permitiéndoles desarrollar una vida familiar y social satisfactoria así como mejorar su calidad de vida.

- **Enero 2001. Servicio de Orientación e Información (SIO) sobre EPOF,** una iniciativa de la sociedad civil, más precisamente de la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER).** Este servicio **se dirige a personas afectadas por ER y sus familias, profesionales que trabajan en distintos ámbitos de intervención y que precisan información sobre estas patologías, así como a la población en general.**
    - El SIO ofrece información básica sobre las EERR (definición de la enfermedad y sintomatología principal),
    - asesoramiento sobre recursos existentes y especialistas
    - y constituye un elemento facilitador de la toma de contacto e intercambio de experiencias entre personas afectadas por la misma patología o grupo de patologías.

- **Año 2009. FEDER** ha impulsado el **Estudio ENSERio "Estudio sobre situación de las Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España**", seguido en 2012 por el **Estudio ENSERio 2 "Por un modelo sanitario para la Atención a las personas con Enfermedades Raras en las Comunidades Autónomas".**

- **Año 2012.** La **Federación ASEM y editado por el Real Patronato sobre Discapacidad del MSSSI** han realizado el **"Mapa de Recursos Sanitarios para la Atención a las Enfermedades Neuromusculares"** y el trabajo **"Recursos Asistenciales y de Investigación en Enfermedades Raras Ubicados en la Comunidad de Madrid"** realizado por el **IIER.**

- **Año 1997. Francia.** En el ámbito internacional, surge en Francia **ORPHANET** extendiéndose progresivamente 37 países europeos.

  ORPHANET es:
    - **una base de datos de información de enfermedades raras** y
    - **de medicamentos huérfanos**
    - que **ofrece servicios para todas las personas interesadas: pacientes y familiares, profesionales de la salud, investigadores, industria y agentes reguladores.**
    - **Su objetivo es contribuir a la mejora del diagnóstico, cuidado y tratamiento de las personas afectadas de enfermedades raras.**

Da acceso a:

- **un listado de enfermedades clasificadas según las clasificaciones expertas publicadas existentes,**
- **una enciclopedia que abarca más de 4.000 enfermedades raras,**
- **un listado de medicamentos huérfanos en todas las etapas de desarrollo (desde la designación de "medicamento huérfano" hasta la autorización de comercialización),**
- **un directorio de servicios especializados en los 37 países socios que ofrece información sobre:**
  - **centros expertos especializados y centros de referencia,**
  - **laboratorios médicos,**
  - **proyectos de investigación,**
  - **ensayos clínicos,**
  - **registros,**
  - **redes,**
  - **plataformas tecnológicas y**
  - **asociaciones de pacientes, y**
  - **una variedad de servicios que incluyen:**
    - **una herramienta de soporte al diagnóstico (búsqueda por signos y síntomas),**
    - **un boletín en inglés con noticias científicas y políticas (Orphanews Europe), que también se publica en francés e italiano,**
    - **y los informes de Orphanet, estudios temáticos e informes sobre temas generales.**
    - **Portal Orphadata (www.orphadata.org), desde donde todo el conjunto de datos de Orphanet es directamente accesible en un formato reutilizable, y los portales nacionales, un punto de acceso de cada país al**
    - **portal internacional en el que se incluye información de relevancia a nivel nacional.**
- **España** se incorporó a **Orphanet en 2002,** primero de la mano de la **Universitat Pompeu Fabra y,** posteriormente**, del Institut de Recerça Vall d'Hebron (VHIR).** Desde abril de 2011, el **Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER) es el socio de Orphanet en España. El portal español está accesible en: www.orphanet-espana.es.**

Las "**Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud"**[15] dedican un apartado referido a la importancia de la creación e implementación de **REGISTROS. "Toda propuesta de promoción y protección de la salud, al igual que de detección precoz y otros aspectos, ha de estar basada en estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar**".

"A pesar de que las **enfermedades raras (ER)** contribuyen en gran medida a la morbilidad y la mortalidad de la población, **son invisibles en los sistemas de información sanitaria dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación.**

La **vigilancia epidemiológica en ER** debe dar respuesta a las siguientes necesidades de información:

- Conocer su frecuencia, distribución espacial, evolución temporal y otras características que faciliten su mejor conocimiento.
- Posibilitar estudios de disponibilidad, efectividad, eficiencia y acceso a los servicios sanitarios.
- Conocer los recursos disponibles y necesarios.
- Actuar como **instrumento de soporte para la planificación y toma de decisiones**.

(…) "Los **registros sanitarios son una herramienta de incalculable valor en el caso de enfermedades de baja frecuencia dada la dispersión de la información y el grado de desconocimiento de las mismas**.

Por registro sanitario se entiende el archivo de datos sistemático, continuado y recuperable de manera eficiente relativo a elementos de importancia para la salud, en una población definida, de modo que los elementos registrados puedan relacionarse con una población base. Su abordaje supone el conseguir datos relevantes y fiables que permitan hacer inferencias específicas sobre la población diana para plantear acciones de prevención, control o investigación en el ámbito de dichas enfermedades.

- **Año 2001.** El **Instituto de Salud Carlos III (ISCIII)** crea **"REpIER" Red Epidemiológica de Investigación en Enfermedades Raras, una de las doce redes de investigación relacionadas con EERR** aprobadas en el marco de las Redes Temáticas de Investigación Cooperativa Sanitaria (RETICS)**. Su principal objetivo fue el de "desarrollar un programa de investigación epidemiológica para las Enfermedades Raras en España, que aportara un mayor conocimiento de la situación de las mismas en términos clínicos, epidemiológicos y terapéuticos, a la vez que proporcionaba una información más apropiada para el desarrollo de pautas de actuación socio-sanitarias".**

- **Año 2011.El ISCIII** se unió al **Consorcio Internacional de Investigación en Enfermedades Raras (IRDiRC), consorcio promovido desde la Unión Europea y los Instituto Nacionales de Salud de Estados Unidos, cuyos objetivos son la búsqueda de nuevos tratamientos y el desarrollo de nuevos marcadores diagnósticos para estas patologías.**
  - **Fruto de esta estrategia de adhesión a IRDiRC, el ISCIII aprobó un proyecto de creación de un registro nacional en el que colaboran todas las Comunidades Autónomas, las organizaciones de pacientes como FEDER, las asociaciones relacionadas con la industria farmacéutica y las empresas biotecnológicas (Farmaindustria, Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos (AELMHU) y la Asociación Española de Bioempresas (ASEBIO) así como redes de investigación y varias sociedades científicas médicas españolas.**
  - **El proyecto denominado Red Nacional de Registros de Enfermedades Raras para la Investigación (SpainRDR- https://spainrdr.isciii.es) es liderado por el IIER, perteneciente al ISCIII.**

En la región Latinoamericana, se pueden observar otras iniciativas destinadas a favorecer el diagnóstico y tratamiento de las EPOF, basado en el ordenamiento de la información. Más precisamente, en **Uruguay** donde se ha anunciado que se "promueve una ley referida a centros de referencia, para que algunas patologías de baja prevalencia que requieren de mucha experticia y equipos especializados no estén en los 43 prestadores de salud sino en áreas concentradas, donde las personas puedan atenderse eficientemente en varios departamentos y garanticen el acceso a una atención de calidad".

Fuente: http://www.consensosalud.com.ar/uruguay-promueven-aprobacion-de-leyes-sobre-centros-de-referencia/

Lectura recomendada:

- Ver texto completo de **"Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud" SANIDAD 2013. MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD.** Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014. http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

Otras iniciativas referidas a generar información sobre las EPOF en el mundo:

Comisión Europea.

. **Portal de Enfermedades Raras de la Comisión Europea,** es una sección sobre salud en la UE que se ha creado como una puerta de acceso confiable a una amplia gama de información y datos sobre temas y actividades relacionados con la salud, tanto a nivel europeo como nacional e internacional. El contenido es producido por la Comisión Europea, los Estados miembros de la UE y el Espacio Económico Europeo (EEE), más países candidatos a la UE; organizaciones internacionales; y por organizaciones no gubernamentales paneuropeas en el ámbito de la salud pública.

Sitio web: https://ec.europa.eu/health/home_en

. Grupo de expertos de la "Comisión sobre enfermedades raras", se encarga de apoyar la política de la Unión Europea en materia de enfermedades raras y puede:

- ayudar a la Comisión en la elaboración de instrumentos jurídicos y documentos políticos;
- asesorar a la Comisión en la aplicación de las acciones de la Unión y sugerir mejoras;
- asesorar a la Comisión en el seguimiento, la evaluación y la difusión de los resultados;
- asesorar a la Comisión en materia de cooperación internacional;
- ofrecer una visión general de las políticas de la Unión y las políticas nacionales;
- fomentar el intercambio de experiencias, políticas y prácticas pertinentes entre los Estados miembros y las partes interesadas.

Sitio web: https://ec.europa.eu/health/rare_diseases/expert_group_en

. EUROPLAN. European Project for Rare Diseases National Plans Development.

Sitio web: http://www.europlanproject.eu/

Estados Unidos.

. NIH GRDR (Oficina de Investigaciones de Enfermedades Raras) es parte del Centro Nacional para el Avance de las Ciencias Translacionales (NCATS).
Los objetivos de la GRDR son identificar, estimular, coordinar y apoyar la investigación para responder a las necesidades de los pacientes que tienen cualquiera de las aproximadamente 6800 enfermedades raras conocidas hoy en día.
El objetivo del Programa NIH / NCATS GRDR® es integrar los datos de los pacientes identificados de manera estandarizada para facilitar el análisis de las enfermedades cruzadas y la interoperabilidad con otras bases de datos, permitir el intercambio y el intercambio de datos y acelerar el desarrollo, la diseminación y los usos de los nuevos para mejorar la salud y la calidad de vida de millones de personas.

Sitio web: https://ncats.nih.gov/grdr

. Centro de Información sobre Enfermedades Genéticas y Raras (*Genetic and Rare Diseases Information*, GARD)
Es un programa del National Center for Advancing Translational Sciences (NCATS), financiado por dos unidades de los National Institutes of Health (NIH), NCATS y el National Human Genome Research Institute (NHGRI). GARD proporciona información al público que es actualizada, confiable y fácil de entender sobre enfermedades genéticas y raras, en inglés y en español. Los especialistas en información están disponibles de lunes a viernes desde el mediodía hasta las seis de la tarde hora estándar del este (excepto los días de fiesta nacionales), para responder por teléfono a preguntas relacionadas con las enfermedades genéticas y raras.

Sitio web: https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/enfermedades

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.6. Prevención y Diagnóstico de las EPOF

Prevención de las EPOF

Lamentablemente, entre la gran diversidad de enfermedades poco frecuentes son muy escasas las patologías en las que se pueden realizar acciones de prevención, si bien un puñado de estas, puede considerarse que ciertos factores ambientales pueden ser los causantes.

Las acciones de prevención de las EPOF deben focalizarse en el período previo a la gestación mediante políticas de salud pública dirigidas a promover estilos de vida saludables y evitar el consumo de sustancias perjudiciales, durante el embarazo.

El avance del conocimiento científico sobre ciertos factores de riesgo identificados junto a determinantes de la salud son variables que los profesionales de la salud deben manejar con el propósito de llevar a cabo estrategias de prevención.

Diagnóstico de las EPOF

Uno de los mayores desafíos a los que se enfrenta una persona con una enfermedad poco frecuentes es atravesar "la odisea diagnóstica" lo más rápidamente posible para alcanzar el diagnóstico diferencial.

Incluso, es de considerarse que el retraso diagnóstico no sólo impacta negativamente en el propio paciente, sino también en su grupo familiar, su entorno educativo y/o laboral, como así, el social. En cuanto a la salud de la persona afectada, puede que se escapen grandes oportunidades terapéuticas –de existir- que podrían evitar el empeoramiento de la condición de salud, secuelas físicas o psicológicas, o discapacidades evitables, en el caso de contar con un diagnóstico de precoz.

En lo específicamente referido a las enfermedades poco frecuentes de origen genético, el retraso o la ausencia de diagnóstico posee una implicancia mayor ya que el desconocimiento de la condición de salud deja librado a la naturaleza el riesgo de concebir hijos con la misma patología, además de privar a las familias del acceso a un consejo genético.

Las estrategias a implementarse focalizadas en alcanzar un diagnóstico precoz también deben focalizarse como acciones destinadas a la prevención, como es el caso de las de origen genético.

Estrategias de detección precoz de EPOF:

- **Programas de detección precoz que garanticen el acceso de todas las personas a pruebas diagnósticas según corresponda, apoyados en:**
    - el conocimiento científico disponible y bajo criterios de calidad y eficiencia.
    - el incentivo de la investigación traslacional
    - el la tecnologías disponibles como herramientas destinadas a los profesionales de la salud (Apps, computación cognitiva, entre otros)

- **Programas de salud infantil destinados a la supervisión general del niño en la atención primaria de la salud.** Instancia que facilita la sospecha de posibles grupos de riesgo identificando alertas que dirijan a una pesquisa y detección precoz de, por ejemplo, ciertos trastornos en el desarrollo que pueden dar cuenta de algunas patologías poco frecuentes.

- **Protocolos de derivación.** Una adecuada planificación y articulación entre los diversos niveles de atención de la salud, permitirá establecer un adecuado proceso de derivación a centros o unidades de referencia para realizar un diagnóstico diferencial y establecer la estrategia terapéutica más adecuada según la condición de salud y el expertise del/ los profesional/es. Este es uno de los aspectos más importantes en aquellos países donde la salud es federal, como el caso de Argentina.

- **Acciones de sensibilización y formación a profesionales de la salud en los niveles de Atención Primaria.** Esta es una estrategia que presenta grandes desafíos dado la gran diversidad etiológica entre las más de 8.000 EPOF identificadas, y las que surgen a diario. Por lo que

encontrar criterios comunes de formación que permitan a los profesionales establecer una sospecha de EPOF aún no se ha podido establecer claramente.

- **Programa de pesquisa neonatal**. (en Argentina implica una real implementación de la Ley 26.279[12] del "Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido", en todo el territorio nacional pesquisando: de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, Chagas y sífilis)

- **Programas de pesquisa ampliada**. El conocimiento científico ha permitido a muchos países tomar la decisión de impulsar este tipo de programas que permiten detectar precozmente más de 40 EPOF.

    - (Ver "**Programa de cribado neonatal en España. Actualización y propuestas de futuro**" http://www.siis.net/docs/ficheros/PROGRAMA%20CRIBADO.pdf)

- **Análisis genéticos.** Establecer los tipos de estudios, requisitos y criterios de indicación que deben cumplir los agentes de la seguridad social, ante enfermedades genéticas o hereditarias. Siempre debe estar vinculado al Consejo Genético.

    - **Análisis genéticos diagnósticos**
    - **Análisis genéticos presintomáticos**
    - **Análisis genéticos de portadores**
    - **Análisis genéticos para diagnóstico prenatal**
    - **Análisis de Farmacogenética y Farmacogenómica**

- **Consejo genético.** Es fundamental en el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades o trastornos de base genética que se lleve a cabo la debida información sobre las posibles consecuencias para la persona o su descendencia de los análisis o cribado genéticos, sus ventajas y riesgos, y las posibles alternativas derivadas de los resultados de los análisis.

- **Designación de Centros o Unidades de Atención de referencia en EPOF**. Que permitan poner en conocimiento del sistema de salud nacional la ubicación de los profesionales de la salud expertos por grupo de patologías poco frecuentes. (Referencia: Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad del Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm)

Lectura recomendada:

- Ver "**Programa de cribado neonatal en España. Actualización y propuestas de futuro. Documento de consenso**". Gobierno de España. Ministerio de Sanidad y Política Social. http://www.siis.net/docs/ficheros/PROGRAMA%20CRIBADO.pdf

- Ver **ANEXO XV - "2017 – FADEPOF – PNA"** propuesta sobre EPOF a ser incluidas en Programa de Pesquisa Ampliada en Argentina.

    - Link de acceso a **ANEXO XV:** https://www.dropbox.com/s/vkd4o8m2qriz9zx/ANEXO%20XV%20-%202017%20-%20FADEPOF%20-%20PNA.pdf?dl=0

* En el año **2012** la **Sociedad Española de Medicina de familia y comunitaria (SEMFyC) junto al Instituto de Investigaciones en Enfermedades Raras (IIER), CREER y FEDER** crearon un **protocolo en línea de Atención Primaria de Enfermedades Raras (DICE-APER**) para la atención primaria de pacientes con enfermedades raras. http://dice-aper.semfyc.es/web/index.php Los objetivos de este protocolo son facilitar el diagnóstico, proveer información a los pacientes, mejorar la coordinación entre atención primaria y atención hospitalaria y obtener datos epidemiológicos de estas enfermedades.

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.7. Estrategias para "sin diagnóstico"

El **Dr. Francesc Palau**, especialista en Genética Humana y Clínica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y autor del artículo 'El Diagnóstico de las enfermedades raras no-diagnosticadas' enfatiza que **"el diagnóstico es vital para el paciente, una responsabilidad moral del médico y un imperativo ético del sistema sanitario, pues este debe fomentar el diagnóstico en un tiempo razonable, con una asistencia multidisciplinar integral en la que participen Atención Primaria, Especializada y los centros de referencia, ya que la categoría de enfermedad no-diagnosticada es operativa, pero no es aceptable"**.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XVI - "Diagnóstico de las enfermedades raras no diagnosticadas"**. Frances Palau. EIDON, nº 47 junio 2017, 47:17-30 DOI: 10.13184/eidon.47.2017.17-30.
    - Link de acceso a **ANEXO XVI**: https://www.dropbox.com/s/3mwye868nzlbw9l/ANEXO%20XVI%20-%20Diagn%C3%B3stico-de-las-enfermedades-raras-no-diagnosticadas.pdf?dl=0

- Ver **ANEXO XVII - "UNDIAGNOSED RARE DISEASE PATIENTS".** Undiagnosed Diseases Network International (UNDI).
    - Link de acceso a **ANEXO XVII**: https://www.dropbox.com/s/cibxphakewi1td9/ANEXO%20XVII%20-%20UNDIAGNOSED%20RARE%20DISEASE%20PATIENTS.PDF?dl=0

La **Undiagnosed Diseases Network International (UNDI)** ha realizado junto a otras organizaciones internacionales como **EURORDIS** y **"Red de apoyo para personas sin diagnóstico" SWAN**, de Reino Unido, un documento de posicionamiento sobre **"Recomendaciones Internacionales de casos sin diagnóstico"**[13], donde se abordan las siguientes conceptos:

1. **Los pacientes con EPOF sin diagnóstico deben ser reconocidos como una población distinta**, con necesidades específicas que, en la actualidad, son desconocidas por parte de los sistemas nacionales de salud, lo que impide el desarrollo de una atención sanitaria y social personalizada. Aunque algunas enfermedades no diagnosticadas puede que sean comunes, en la gran mayoría se trata de enfermedades raras.

2. **Desarrollo de programas nacionales específicos y sostenibles** para permitir el acceso al diagnóstico y al apoyo social que necesitan las personas sin diagnóstico. Se requiere de la implementación de programas dedicados específicamente a atender a estas familias respaldados por las autoridades competentes de cada país.

3. **El conocimiento y el intercambio de información deben ser estructurados y coordinados a nivel nacional e internacional** para optimizar el uso de los recursos existentes y facilitar el acceso a todos los pacientes sin diagnóstico.

4. **Los pacientes deben ser involucrados, junto con otros agentes implicados, en la gestión de los programas para personas sin diagnóstico y en las redes internacionales**, de forma que se permita abordar adecuadamente las prioridades de todos los pacientes con enfermedades raras y contribuir a la mejora de la asistencia sanitaria.

5. **El uso e intercambio de los datos a nivel internacional debe realizarse bajo las consecuentes consideraciones éticas y responsables** para impulsar el diagnóstico, aumentar la colaboración clínica, facilitar y acelerar la investigación y el tratamiento de enfermedades no diagnosticadas y raras.

Experiencias a nivel internacional demuestran que en el caso de las personas sin diagnóstico es aún más importante centralizar los esfuerzos de las distintas disciplinas médicas para conseguir un mejor análisis de la patología del paciente, tal y como describe el **Dr. Francesc Palau Director del Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona**.

Fuente: http://www.lavanguardia.com/vida/20170520/422734942550/las-enfermedades-raras-se-deben-considerar-un-problema-de-salud-publica-doctor-francesc-palau.html

> (…) El proyecto (IPER) ofrece una mejor calidad de vida a los pacientes. No solo aumenta las posibilidades de obtener un diagnóstico. También mejora el aspecto logístico de las visitas. Los menores no tienen que realizar numerosos viajes al hospital que pueden llegar a ser muy tediosos, sino que la consulta permite que en un solo día puedan ser analizados por expertos de distintos campos.
>
> De este modo, los niños no tienen que visitar el hospital "seis, siete o diez veces al año", sino que **pueden concentrar las citas en dos días**. De igual manera, se tiende a agrupar las visitas de los niños que presentan síntomas parecidos, y así **los médicos pueden "contrastar con los demás especialistas y obtener una visión mucho más adecuada"**.

Figura 9. Dr. Francesc Palau, Director Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, España. Video: https://www.youtube.com/watch?v=hQyPM3tKUTM

Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras (IPER) del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, España.
Sitio web: https://www.sjdhospitalbarcelona.org/es/ninos/enfermedades-raras

Mundialmente existen diversas iniciativas destinadas a las enfermedades sin diagnóstico.

- **Red de enfermedades no diagnosticadas (UDN).** Sitio web https://undiagnosed.hms.harvard.edu/
- **NIH.** Sitio web: https://salud.nih.gov/articulo/ayuda-para-enfermedades-raras-y-no-diagnosticadas/
- **GARD.** Sitio web https://rarediseases.info.nih.gov/resources/pages/71/consejos-para-una-condicion-no-diagnosticada
- **SWAN USA.** Sitio web http://swanusa.org/

- **Programa de Enfermedades Raras No Diagnosticadas (ENoD) de CIBERER e ISCIII.** Sitio web: http://www.ciberer.es/programas-transversales/proyectos-cientificos/programa-de-enfermedades-raras-no-diagnosticadas
- **Red de Enfermedades Raras: Modelos y Mecanismos Network.** Sitio web: http://rare-diseases-catalyst-network.ca/index.php

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.8. Centros o Unidades de Referencia en Atención de EPOF

Dentro de las más de 8.000 enfermedades poco frecuentes, se encuentra una gran cantidad de patologías discapacitantes, graves o muy graves. Son crónicas, debilitantes y ponen en riesgo la vida del paciente.

Las características comunes que presentan las EPOF, sitúan a los pacientes en una realidad de mayor vulnerabilidad –a comparación con otras enfermedades más frecuentes- desde diversos aspectos:

- Retraso en el diagnóstico, e incluso en muchas ocasiones, diagnósticos errados
- Falta de acceso a profesionales de la salud especializados, o su demora en la localización de éstos más de tratarse de la localización de Centros de Atención multidisciplinarios
- Bajos niveles en los estándares de atención médica de calidad
- Escasa investigación, comparando a iniciativas destinadas a enfermedades más comunes
- Tratamientos de alto costo, y en un gran número de EPOF falta de tratamientos

Estas necesidades de las EPOF deben ser incluidas en las políticas de salud con el fin de asegurar, a quienes conviven con éstas, los principios de justicia y acceso a la salud contribuyendo a reducir las desigualdades entre las diversas condiciones de salud de los ciudadanos (frecuente vs. Poco frecuente).

El **acceso a la atención sanitaria**, como así, a los **tratamientos** para las personas con enfermedades poco frecuentes **es un derecho humano** con un impacto a escala global.

Políticas específicas deben ser elaboradas para que los sistemas socio-sanitarios den respuesta a las necesidades específicas que requieren las personas afectadas, y así implementar una real promoción de la cobertura sanitaria universal, según el compromiso de los Estados en los **Objetivos de Desarrollo Sostenible, Objetivo 3: "Garantizar una vida sana y promover el bienestar para todos en todas las edades".**

Para mejorar con éxito la gestión, es esencial reunir conocimientos y mejorar la información referida a las EPOF. El **factor clave es el trabajo en equipo y en red** de todos los actores involucrados en la salud: empezando por los propios pacientes –o sus representantes-, todos los proveedores de servicios sanitarios –públicos y privados-, los investigadores, las academias y la industria. La colaboración en red debe ser tanto a nivel local, nacional, como también, internacional dado que muchas de las enfermedades poco frecuentes tendrán una muy baja prevalencia lo que requerirá de interconsultas buscando el mejor conocimiento posible para llegar a un diagnóstico de precisión con técnicas diagnósticas, no siempre disponibles en todas las jurisdicciones.

Es esperable que, cuando el número de personas afectadas por una enfermedad es bajo, el conocimiento profesional sea limitado. Al igual que los pacientes con EPOF, los médicos especialistas están geográficamente dispersos y distantes unos de otros. Esta es la razón principal por lo que, en la gran mayoría de las veces, llegar al diagnóstico correcto lleva muchos años (promedio de 5 a 10 años).

Una de las mayores dificultades que manifiestan las personas con enfermedades poco frecuentes, como así, los profesionales de los propios sistemas de salud es el conocimiento -en tiempo y forma- sobre los recursos humanos especializados en éstas patologías disponibles en cada una de las regiones y países. Siendo que se está frente a la sospecha de una EPOF, el profesional de la Atención Primaria de la Salud debería contar con un claro procedimiento de derivación a los profesionales según la especialidad requerida por la condición de salud del paciente para lo que requerirá una debida coordinación con la asistencia hospitalaria desde un abordaje multidisciplinario.

El seguimiento en la atención especializada de las personas con EPOF es otro de los aspectos fundamentales para evitar consultas no coordinadas a diversos especialistas, como así también, la demanda de estudios diagnósticos innecesarios.

Contar con herramientas de articulación en redes permitirá a los sistemas de atención elevar la calidad brindada, como así, optimizar los recursos disponibles para resolver casos complejos y coordinar los tratamientos más adecuados.

A nivel mundial, han surgido iniciativas que han demostrado que es posible mejorar el escenario de las EPOF dentro de los Sistema socio-sanitarios, en tanto se organicen en **Centro o Unidades de Referencia**, que permiten a su vez construir un **mapa de recursos especializados en EPOF** que reúne una gran cantidad de información sobre los servicios sanitarios, sociales y de las organizaciones de la sociedad civil dedicadas a brindar contención sobre las EPOF.

Los Centros o Unidades de Referencia en EPOF basan sus competencias en:

I) la enfermedad en cuestión requiere un alto nivel de conocimientos y experiencias específicas;
II) debido a la baja prevalencia, los casos deben consolidarse para asegurar el apoyo adecuada;
III) prevención, diagnóstico y tratamiento requieren técnicas, tecnologías y procedimientos muy sofisticados.

Los Centro o Unidades de Referencia deben identificarse por contar con un alto nivel de habilidades y conocimiento sobre un grupo específico de enfermedades poco frecuentes, junto a un volumen de actividades necesaria para desarrollar y mantener el alto nivel de especialización del centro. Y contar con un entorno técnico y la infraestructura necesaria para el diagnóstico y tratamiento de dicho grupo de enfermedades, incluyendo servicios de asistencia sociales.
A su vez, es importante la creación de redes entre los Centros o Unidades de referencia en cooperación con otros centros a nivel nacional e internacional y las organizaciones de pacientes.

En España, se ha implementado una política sanitaria destinada a la formalización de **Centros, Servicios y Unidades de Referencia (CSUR) del Sistema Nacional de Salud (SNS)**[14], que tiene como **objetivos**:

- Mejorar la equidad en el acceso a los servicios de alto nivel de especialización de todos los ciudadanos cuando lo precisen.
- Concentrar la experiencia de alto nivel de especialización garantizando una atención sanitaria de calidad, segura y eficiente.
- Mejorar la atención de las patologías y procedimientos de baja prevalencia.

El **Real Decreto 1302/2006**[15], establece las bases del procedimiento para la designación y acreditación de los Centros, Servicios y Unidades de Referencia del Sistema Nacional de Salud, haciendo referencia expresa en el Art. 2 Apartado 2 inc. c) a las **enfermedades poco frecuentes que, por su baja prevalencia, precisan de concentración de los casos para su adecuada atención**. Destacando que no tiene por qué implicar atención continua del paciente en el servicio o unidad de referencia, sino que debe actuar como apoyo en la confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas y de seguimiento, y como consultor permanente con el centro de atención en los cuales habitualmente se atiende a la persona por cercanía.

En el Art. 2. Se hace mención a la diferenciación de los términos utilizados para referirse a:

a) **Centro de referencia**: centro sanitario que dedica fundamentalmente su actividad a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el apartado 2 de este artículo.

b) **Servicio o unidad de referencia**: servicio o unidad de un centro o servicio sanitario que se dedica a la realización de una técnica, tecnología o procedimiento o a la atención de determinadas patologías o grupos de patologías que cumplan una o varias de las características contempladas en el apartado 2 de este artículo, aunque además ese servicio o unidad atienda otras patologías para las que no sería considerado de referencia.

En el Art. 3. Se establecen los "Criterios para la designación de centros, servicios o unidades de referencia" Apartado 1. **deberán tener en consideración**, al menos, los **siguientes aspectos**:

a) **Demostrar conocimiento y experiencia suficientes** en el manejo de la patología, técnica, tecnología o procedimiento de que se trate.

b) **Haber tenido o prever un volumen de actividad suficiente en la técnica, tecnología o procedimiento** para cuya realización se solicita la designación como centro, servicio o unidad de referencia que garantice un nivel adecuado de calidad y seguridad a los pacientes.

c) **Contar con el equipamiento y el personal necesario** para desarrollar la actividad de que se trate.

d) **Tener disponibles los recursos que precise la adecuada atención del paciente**, además de los del propio servicio o unidad de referencia.

e) **Obtener indicadores de resultados adecuados** previos a su designación.

f) **Disponer de un sistema de información que permita el conocimiento de la actividad y la evaluación de la calidad** de los servicios prestados.

g) **Disponer de capacidad de formación a otros profesionales** en la actividad designada como de referencia.

Lectura recomendada:

- Ver **"Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud".** Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm
- Ver **Real Decreto 1302/2016 de 10 de noviembre. Bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud.** Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/RdCsur.pdf
- Ver **PROCEDIMIENTO DE DERIVACIÓN DE PACIENTES PARA SER ATENDIDOS EN UN CENTRO, SERVICIO O UNIDAD DE REFERENCIA DEL SISTEMA NACIONAL DE SALUD (CSUR).** Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/PROCEDIMIENTO_DE_DERIVACION_DE_PACIENTES.pdf

1.8.1. La transición de pediatría a la atención médica de adultos y la importancia de los Centros o Unidades de Atención coordinados.

Los niños son una población particularmente afectada por las EPOF ya que **tres pacientes de cada cuatro son menores de dieciocho años de edad** y las enfermedades poco frecuentes son especialmente mortales y debilitantes para ellos.

Gracias al desarrollo del conocimiento científico y el gran avance de las tecnologías sanitarias, especialmente los tratamientos, los niños llegan cada vez con mayor frecuencia en la edad adulta. Sin embargo, una gran ambigüedad se da frente a esta situación: el estrecho acompañamiento, calidad de la atención de expertos y tecnologías sanitarias de soporte pediátrico, cambia radicalmente cuando se trata de adultos. Siendo que muchos de los médicos que deben atender a los adultos no están familiarizados con estas enfermedades que hasta ahora sólo afectaba a la población pediátrica como tampoco estaban preparados los servicios de rehabilitación u otro soporte médico dentro de los centros de atención. Por lo que se necesita un especial impulso e implementación de nuevos enfoques en particular para la gestión de la atención a los adultos con enfermedades poco frecuentes.

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.9. Tratamientos y tecnologías sanitarias

La crisis económica mundial de los últimos años ha provocado la adopción de medidas de restricciones presupuestarias que podrían reflejarse en una disminución de la calidad y atención de los sistemas socio-sanitarios de los países, descuidando la importancia del impacto que esas decisiones tienen sobre el sector de la salud pública y en la mejora de las condiciones sociales de la población.

Por ello, **no debe perderse de vista que la salud pública no es un gasto sino una inversión para un fructífero desarrollo económico y social de los Estados.**

A nivel mundial, una de las mayores preocupaciones de los Estados es la sostenibilidad de los sistemas de salud pública –y también de la seguridad social- frente a la dinámica incorporación de nuevas tecnologías sanitarias, más aún en aquellos nichos, como es el universo de las enfermedades poco frecuentes, que pueden requerir de medicamentos de alto costo (determinados, en Argentina, a partir del salario mínimo vital y móvil según se interpreta de la normativa del Plan Médico Obligatorio – PMO).

Frente a esta realidad, es impostergable un análisis exhaustivo de posibles estrategias sobre las tecnologías sanitarias y su evaluación, que permitan poner sobre la mesa de decisiones alternativas de nuevos modelos de gestión para las prestaciones, que contemplen esquemas de acceso del paciente a los tratamientos eficaces, de calidad y seguros -incluidos los innovadores-, a la vez que garanticen la sostenibilidad del sistema socio-sanitario.

Entre los diversos análisis de la situación mundial, la Fundación de Economía y Salud e Madrid, menciona en su publicación "**100 Medidas que mejoran el sector de la Salud**"[16] (…) …"**El modelo sanitario actual necesita adaptarse a la nueva realidad social marcada por el envejecimiento poblacional y la cronicidad asociada**, el **aumento de la demanda social y el continuo desarrollo de servicios y tecnologías**, **redimensionando su estructura y reasignando recursos** en un entorno con recursos cada vez más limitados. En este contexto, **el impacto que tiene el sector salud y sociosanitario en la salud pública y en la mejora de las condiciones sociales de la población, evidencia su papel decisivo y estratégico para la introducción de mejoras en la eficiencia de los sistemas centrados en el paciente".** (…)

1.9.1. La real necesidad sobre las tecnologías sanitarias.

En una gran cantidad de países, se puede observar que existe una expresa discusión centrada en la "optimización de los recursos presupuestarios" destinados a los servicios de salud que priva del análisis sobre la "real necesidad" en cuanto a las prestaciones de salud que requieren las poblaciones. Pareciera ser que "no importa qué necesita la población" sino que "sea de bajo costo" para el Estado. De este modo, se podría estar brindando prestaciones que la población no necesita o que incluso resultase más costoso al final del camino dada las "secuelas" por la falta de atención adecuada.

De este modo, **el nuevo paradigma de "atención centrada en el paciente" se transformaría en el de la "atención centrada en los costos".**

1.9.2. Carga de la enfermedad

Tomando como punto de partida la **real necesidad** sobre las tecnologías sanitarias que requieren las personas con una condición de salud (poco o muy frecuente), el análisis debe contener aspectos referidos a la carga de la enfermedad, para así aspirar a contar con una visión más aproximada del **costo de la enfermedad,** que contemple las **consecuencias presupuestarias directas** sobre los sistemas de salud como también las **indirectas** asociadas a la pérdida de productividad de la persona afectada.

El estudio "**Carga socio-económica de las enfermedades raras: Una revisión sistemática del costo de la evidencia de la enfermedad**"[17] realizado en el contexto del *proyecto BURQOL-RD ("Carga económica social y calidad de vida relacionada con la salud en pacientes con enfermedades raras en Europa")* los autores realizaron una revisión sistemática de la literatura de los estudios sobre el costo

de la enfermedad, estudiando la evidencia sobre los costos directos e indirectos de 10 enfermedades raras (Fibrosis Cística, Distrofia Muscular de Duchenne [DMD], Síndrome de X Frágil [FXS], Hemofilia, Artritis Idiopática Juvenil [JIA], Mucopolisacaridosis [MPS], Escleroderma [SCL], Síndrome de Prader-Willi [PWS], Histiocitosis [HIS] y Epidermolisis Bullosa [EB]). Concluyendo que (…) …"En general, **las pruebas de costo de las enfermedades raras parecen ser muy escasas** (se identificaron un total de 77 estudios en todas las enfermedades), con CF (n = 29) y Hemofilia (n = 22) **relativamente bien estudiados, en comparación con las otras condiciones, donde se disponía de información muy limitada sobre el costo de la enfermedad. En términos de disponibilidad de datos, las cifras totales de costo de por vida sólo se encontraron en cuatro enfermedades y los costos anuales totales (incluyendo costos indirectos) en cinco enfermedades**. En general, **la disponibilidad de datos se correlacionó con la existencia de un tratamiento farmacéutico y los costos indirectos tendieron a representar una proporción significativa de los costos totales**".

1.9.3. Seguridad del paciente

Otro de los aspectos que deben considerarse en la evaluación de la tecnología sanitaria son los relacionados a la **seguridad**, **tanto en la prescripción, dispensación como administración**.

Los efectos adversos o errores de medicamentos ligados a la asistencia socio-sanitaria no sólo afecta a la calidad de vida relacionada a la salud del paciente y su entorno, sino que también a los profesionales vinculados y al propio Sistema de Salud.

La OMS en el 2004, ha impulsado la Alianza Mundial para la seguridad del paciente[18] que concentra los esfuerzos destinados a prevenir daños a un paciente causado por el proceso de atención de la salud.

La OMS estableció un marco conceptual sobre definiciones relacionadas a la seguridad del paciente:

- **Seguridad del paciente**: Reducción del riesgo de daño innecesario asociado a la atención sanitaria hasta el mínimo aceptable, el cual se refiere a las nociones colectivas de los conocimientos del momento, los recursos disponibles y el contexto en el que se presta la atención, ponderados frente al riesgo de no dispensar tratamiento o de dispensar otro.

- **Daño asociado a la atención sanitaria**: Daño derivado de planes o medidas adoptadas durante la prestación de asistencia sanitaria o asociado a ellos, no el debido a una enfermedad o lesión.

- **Riesgo**: probabilidad de que se produzca un incidente.

- **Incidente relacionado con la seguridad del paciente**: Evento o circunstancia que ha ocasionado o podría haber ocasionado un daño innecesario a un paciente.

- **Evento adverso**: Incidente que produce daño al paciente.

- **Incidente sin daños**: Incidente que alcanza al paciente, pero no causa ningún daño apreciable.

- **Cuasi incidente**: incidente que no alcanza al paciente.

- **Reacción Adversa**: Daño imprevisto derivado de un acto justificado, realizado durante la aplicación del procedimiento correcto en el contexto en que se produjo el evento.

- **Efecto secundario**: Efecto conocido, distinto del deseado primordialmente, relacionado con las propiedades farmacéuticas de un medicamento.

- **Resiliencia**: Grado en el que un sistema previene, detecta, atenúa o mejora continuamente peligros o incidentes.

La **falta de seguridad para el paciente no sólo repercute en la vida del individuo** –incluso, pudiendo ocasionar serios riesgos en su vida- **sino que también posee serias implicancias económicas en los sistemas de salud (sobre gastos directos e indirectos)**.

Un estudio realizado por investigadores del hospital Johns Hopkins[19] de Estados Unidos concluyeron que alrededor de 250 mil personas al año mueren por fallas médicos, lo que supera los fallecimientos por enfermedades respiratorias, accidentes, infartos y el Alzheimer.
"**La gente muere por errores en el diagnóstico, sobredosis de medicamentos, cuidados fragmentados, problemas de comunicación o complicaciones evitables**", dijo Martin Makary, uno de los investigadores. Y según el experto, **aunque se trata de la tercera causa de muerte en Estados Unidos este problema existe en todo el mundo**. A pesar de los hallazgos, los investigadores opinaron que la **mayoría de esas fallas corresponden a problemas sistémicos, incluyendo falta de coordinación en la atención del paciente, la ausencia de redes sanitarias y otros protocolos**.

En marzo de 2017, la OMS lanzó una campaña "Seguridad global del paciente, seguridad en la medicación" para reducir a la mitad los errores de medicación corrigiendo las debilidades en los sistemas sanitarios que conducen a errores de tratamiento farmacológico y, como resultado, a graves daños en la salud.

Según un informe de la OMS[20], **los errores de medicación, provocan una muerte al día y daños a aproximadamente 1,3 millones de personas cada año solo en Estados Unidos**.
(…) "**Se estima que los países con ingresos bajos y medios presentan tasas similares de casos adversos relacionados con la medicación a las de las naciones con ingresos altos**, aunque **el impacto es aproximadamente el doble** entre los primeros **en términos del número de años de vida saludable perdidos**". (…) …"Se estima que **a nivel mundial, el costo asociado con errores de medicación es de 42.000 millones de dólares (38.699 millones de euros), casi el 1% del gasto sanitario global**", según detalla la OMS.

Figura 10. OMS Iniciativa global para aumentar la concienciación de los pacientes sobre los riesgos asociados con el uso inapropiado de medicamentos. Fuente: Telam http://www.telam.com.ar/notas/201703/184046-oms-campana-errores-medicacion.html

Según los datos observados de Argentina en el "Estudio IBEAS: Prevalencia de Efectos Adversos en hospitales de Latinoamérica. Informe de resultados Argentina"[21] sobre la seguridad en la atención en los hospitales, que se dio a conocer recientemente (2017) según una publicación del diario Infobae.com[22], **en nuestro país el 12,1% de los argentinos sufrió algún tipo de error médico**.

En la estadística se informa que:

- en el 3,4% de los casos los pacientes mueren y
- en el 33,8% quedan con una discapacidad de moderada a grave.

Las dos principales causas son:

- las infecciones intrahospitalarias (37,3%) y
- los procedimientos médicos (25,7%).

También se destaca que el 46% de los errores en la atención eran evitables:

- un 47% durante los cuidados y
- el 55% durante la administración de los remedios.

En el 57% de los casos, los errores prolongaron la internación y en el 20,3% fueron motivos de una reinternación que, de otro modo, no hubiese sido necesaria.

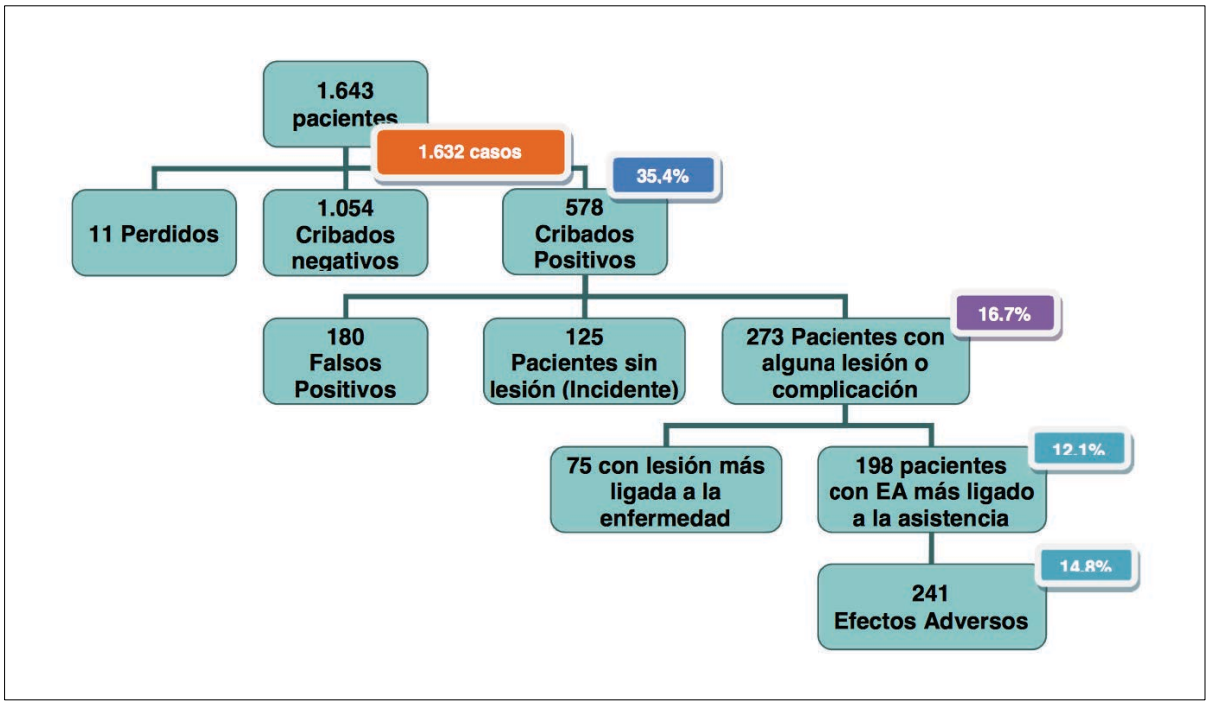


Gráfico 3. Estudio IBEAS: Prevalencia de Efectos Adversos en hospitales de Latinoamérica. Informe de resultados Argentina. 2010. Distribución de EA y subtipos. Fuente: https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/3-informe-ibeas-argentina.pdf

Los diez errores médicos más frecuentes en la Argentina lo integran:

1- Úlcera por presión
2- Infección de herida quirúrgica
3- Neumonía nosocomial
4- Sepsis y shock séptico
5- Lesión de un órgano durante un procedimiento
6- Infección nosocomial
7- Quemaduras, erosiones y contusiones (fracturas)
8- Otros relacionados con cuidados
9- Bacteriemia asociada a dispositivo (catéter o respirador)
10- Intervención quirúrgica ineficaz o incompleta

Lectura recomendada:

- Ver **Estudio IBEAS: Prevalencia de Efectos Adversos en hospitales de Latinoamérica. Informe de resultados Argentina**. Fuente: https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/3-informe-ibeas-argentina.pdf

1.9.4. Auto-cuidado de los pacientes con enfermedades crónicas

Por otro lado, en lo que respecta a las estrategias vinculadas al empoderamiento de los pacientes, muchas son las acciones que deberían ser parte de las políticas socio-sanitarias **destinadas a la educación de los pacientes en el auto-cuidado de su condición de salud**, más cuando se trata de enfermedades crónicas. Según la Johns Hopkins University[20] "En la **próxima década las enfermedades crónicas serán responsables del 83% de los gastos de la atención sanitaria**, el 81% de las estancias hospitalarias, el 91% de las prescripciones farmacéuticas y el 98% de las visitas domiciliarias (enfermería).

En lo particular, en muchas de las enfermedades poco frecuentes no pueden ejercerse acciones de prevención para retrasar la aparición de la condición de salud. Sin embargo si pueden establecerse acciones destinadas al cuidado de la propia persona sobre el manejo de su enfermedad, sus causas, síntomas, tratamientos y las posibles consecuencias de su condición de salud. Es importante contemplar el cuidado de los aspectos emocionales, estrés y psicológicos que produce una enfermedad en el paciente y sus cuidadores.

Las estrategias de auto-cuidado de los pacientes y su entorno permitirán impactar sobre los errores de medicamentos, la adherencia al tratamiento y las visitas innecesarias a los centros de atención especializados, ejerciendo una mayor seguridad del paciente y una más efectiva optimización de los recursos económicos directos e indirectos de la atención socio-sanitaria.

El Departamento de Medicina de la Facultad de Medicina de la Universidad de Stanford a través de una subvención de investigación de cinco años del Instituto Nacional de Investigación de Enfermería (NINR) y de la Oficina de Enfermedades relacionadas con el Tabaco del Estado de California realizó una investigación para desarrollar y evaluar, a través de un ensayo controlado aleatorio, un programa comunitario de autogestión en español que ayuda a los latinos con enfermedades crónicas. Este programa está siendo implementado por varios países como acciones destinadas a "optimizar los recursos de los sistemas socio-sanitarios", entre los que se encuentra Chile.

Lectura recomendada:

- Ver **SMRC Self-Management Resource Centrer de Universidad de Stanford** http://www.selfmanagementresource.com/programs/small-group-spanish/tomando-control-de-su-salud/ **y** http://www.selfmanagementresource.com/resources/program-materials/

Tomar como estrategia la absoluta focalización de los aspectos presupuestarios (costos de los tratamientos) sin contemplar otras vías que permitan optimizar los recursos económicos (directos e indirectos), pareciera llevar a un callejón sin salida donde la única respuesta frecuente será "los presupuestos son finitos". Sin embargo, se ha podido observar que otras estrategias han mostrado ser eficaces no sólo frente a aspectos económicos sino los vinculados al cambio real y positivo de la salud de la población.

1.9.5. Medicamentos huérfanos

Los medicamentos específicamente desarrollados para tratar enfermedades poco frecuentes, muy graves o que causan una amenaza para la vida son llamados "medicamentos huérfanos" según la definición de la Agencia Europea para la Evaluación de Medicamentos (EMA).

Estos medicamentos, en su gran mayoría, son la única opción terapéutica disponible para un número de EPOF. Por ello, se los considera de alto valor terapéutico que muchas veces viene asociado también a altos costos de I+D.

Si bien el interés de las compañías farmacéuticas de medicamentos huérfanos está creciendo, aun en la actualidad existe un número muy escaso de éstas drogas destinadas a relentizar las enfermedades y aún menos las destinadas a curarlas.

Para alentar la investigación y producción de este tipo de fármacos, los gobiernos han implementado incentivos económicos (beneficios fiscales, asistencia sobre protocolos de comercialización y la exclusividad de la patente durante diez años).

Historia de la legislación de los Medicamentos Huérfanos

- **1983** – Primera Ley de Medicamentos Huérfanos en Estados Unidos
- **1990s** – Legislación de Medicamentos Huérfanos adoptada por Singapur (91) Japón (93) y Australia (97)
- **1999** –Adopción del Reglamento sobre los Medicamentos Huérfanos por el Parlamento Europeo
- **2000** – Creación del Comité para los Medicamentos y Productos Huérfanos (COMP) en la Agencia Europea del Medicamento (EMA) en Londres

Figura 11. Legislación sobre Medicamentos Huérfanos en el mundo
Fuente: Eurordis http://www.eurordis.org/es/content/promover-el-desarrollo-de-un-medicamento-huerfano

Los incentivos no alcanzan ya que, actualmente, el número de medicamentos huérfanos es muy limitado y muchas de las EPOF aún no poseen un tratamiento eficaz. *Sólo entre el 10 y el 15 % de las enfermedades poco frecuentes tiene tratamiento y en su gran mayoría no son curativos, sino que retrasan la aparición o están destinados a controlarlas.*

1.9.6. Terapias génicas

La **terapia génica** es una ventana de oportunidades para ciertas enfermedades poco frecuentes que viene siendo objeto de investigación desde hace años. **Se focaliza en reparar o sustituir el gen defectuoso que causa enfermedad**, aunque está evolucionando más hacia la reparación que hacia la agregación de una copia entera del gen mutado.

La **terapia génica** introduce el material genético (obtenido en laboratorio mediante técnicas de biología molecular) en el interior de las células, utilizando como vehículo un vector, con el objetivo de sustituir o reparar el gen dañado.

Las **enfermedades poco frecuentes cuyo origen se deba a la ausencia o mutación de un solo gen serán las principales beneficiadas, en los próximos años, de los fármacos de terapia génica** que, **al administrar la versión correcta del gen deficitario, podrían curar o paliar la patología**, según Directora del Programa de Terapia Génica del Centro de Investigación Médica Aplicada (CIMA) de la Universidad de Navarra, Gloria González Aseguinolaza[23].

Algunas de las EPOF candidatas a este tipo de terapias como tratamientos estándar son:

- las inmunodeficiencias severas por fallos genéticos (el caso de los niños burbuja - http://www.efesalud.com/nace-el-primer-varon-espanol-libre-del-sindrome-del-nino-burbuja/);
- algunos tipos de hemofilias (http://www.efesalud.com/hemofilia-una-vida-normal-con-tratamiento/) poco frecuentes;
- retinopatías del ojo y las cegueras debidas a deficiencias genéticas
- la enfermedad de Wilson (http://www.efesalud.com/consejos/la-enfermedad-wilson-higado/), causada por el fallo de un gen que hace que el cobre se acumule en el hígado (han conseguido el logro de revertir la enfermedad en ratones al reparar el daño genético. El siguiente paso es comenzar el ensayo clínico con pacientes)
- enfermedades del ciclo de la urea,
- cirrosis colestática primaria de origen familiar,
- la porfiria o la hiperoxaluria primaria,
- enfermedades hereditarias neurológicas como el síndrome de Dravet (http://www.efesalud.com/el-sindrome-de-dravet-vivir-en-alerta-para-que-tu-hijo-no-muera/)
- ciertos cánceres y enfermedades neurodegenerativas

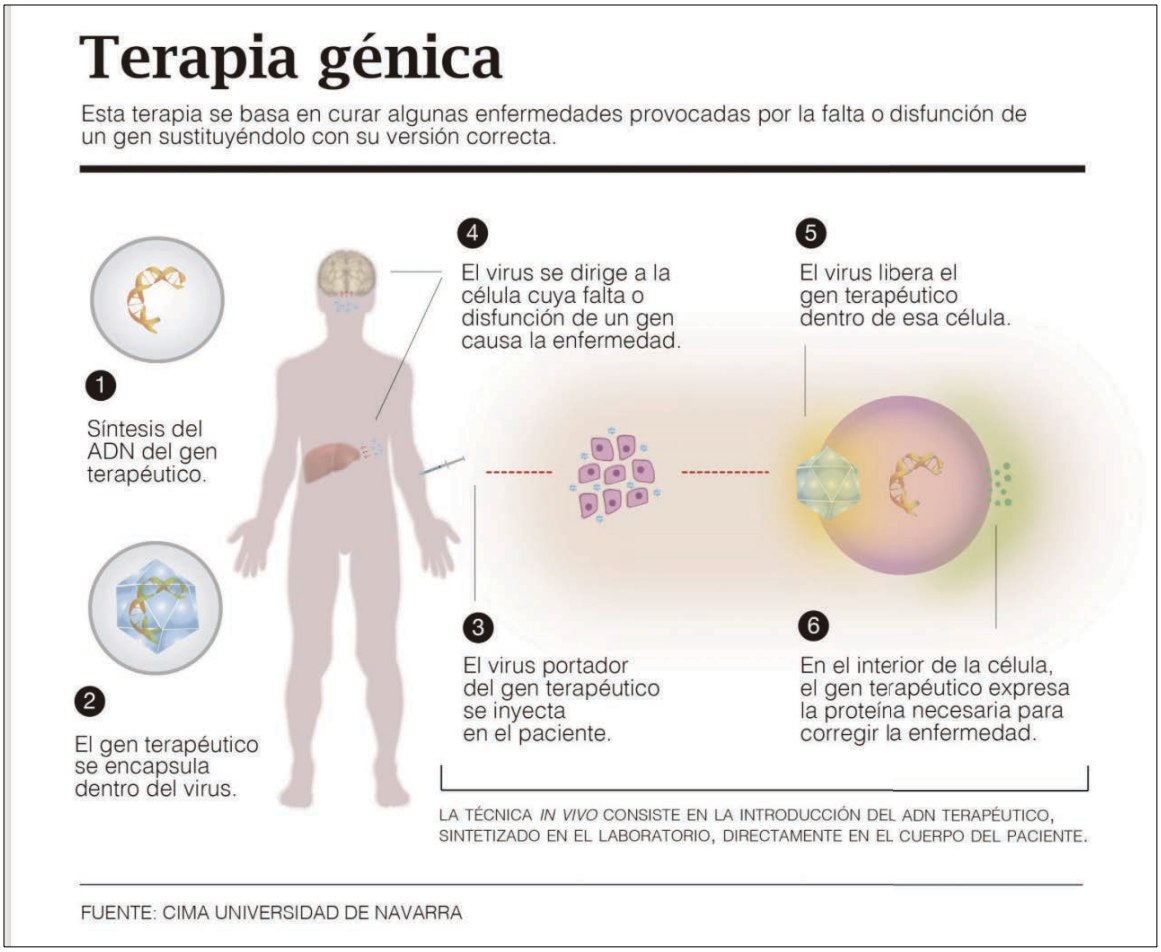


Figura 12. Mecanismos de la Terapia génica. Fuente: http://www.efesalud.com/terapia-genica-mas-cerca-curar-enfermedades-raras-originadas-solo-gen/

Las estrategias de **terapia génica** exploradas hasta el momento son:

1. La **complementación génica**: Introduce el gen que falta o sustituye el gen defectuoso por otro correcto. (esta es la opción terapéutica más avanzada, existiendo fármacos en comercialización).

2. La **edición o corrección genética**: Corrige la mutación del gen que provoca la enfermedad. (esta opción aún se encuentra en fase preclínica).

La **terapia génica** ha dejado de ser parte de la idea de "futuro" para ser parte de la actualidad, por lo que debe estar sobre la mesa de decisión a la hora de evaluar opciones terapéuticas eficaces para el universo de EPOF.

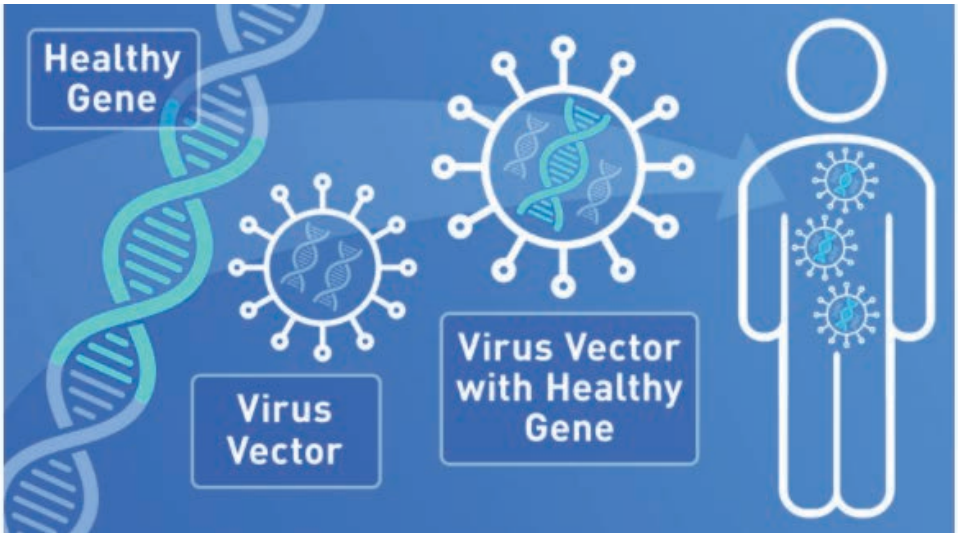
Esta terapia, al igual que los **medicamentos huérfanos**, deben ser parte de la discusión que permita superar los obstáculos del alto costo, la financiación de la investigación, los posibles efectos adversos, consideraciones éticas y promover su sostenibilidad para llegar a un mayor número de patologías.

(…) …"Aspiramos a que un **único tratamiento permita curar al paciente** porque, una vez que el gen está produciendo la proteína terapéutica en los tejidos, lo va a seguir haciendo de por vida"[24], asegura Juan Bueren, jefe de Terapias Innovadoras Hematopoyéticas en el **Centro de Investigaciones Energéticas, Medioambientales y Tecnológicas (CIEMAT)** y el **Centro de Investigación Biomédica de Enfermedades Raras (CIBERER)** (http://www.ciberer.es).

Fuente FDA[25]: ¿Qué son las células y los genes? ¿Cómo interactúan?
¿Cuál es la relación entre las células y los genes?

Las células son los componentes básicos de todos los seres vivos; el cuerpo humano está compuesto de trillones de ellos. Dentro de nuestras células hay miles de genes que proporcionan información para la producción de proteínas específicas y enzimas que producen músculos, huesos y sangre, que a su vez respaldan la mayoría de las funciones de nuestro cuerpo, como la digestión, la producción de energía y el crecimiento.

Cómo funciona la terapia génica[25]



La terapia génica se puede realizar tanto dentro como fuera del cuerpo. Este gráfico ilustra en términos simples cómo funciona la terapia genética dentro del cuerpo[25].

A veces, la totalidad o parte de un gen es defectuoso o falta desde el nacimiento, o un gen puede cambiar o mutar durante la vida adulta. Cualquiera de estas variaciones puede alterar la forma en que se fabrican las proteínas, lo que puede contribuir a problemas de salud o enfermedades.

En la terapia génica, los científicos pueden hacer una de varias cosas dependiendo del problema que está presente. Pueden reemplazar un gen que causa un problema médico por uno que no, agregar genes para ayudar al cuerpo a combatir o tratar enfermedades o desactivar genes que causan problemas.

Para insertar nuevos genes directamente en las células, los científicos usan un vehículo llamado "vector" que está genéticamente diseñado para liberar el gen.
Los virus, por ejemplo, tienen una capacidad natural para suministrar material genético a las células y, por lo tanto, pueden usarse como vectores. Sin embargo, antes de que un virus pueda usarse para transportar genes terapéuticos en células humanas, se modifica para eliminar su capacidad de causar una enfermedad infecciosa.

La terapia génica se puede utilizar para modificar las células dentro o fuera del cuerpo. Cuando se realiza dentro del cuerpo, un médico inyectará el vector que porta el gen directamente en la parte del cuerpo que tiene células defectuosas.
En la terapia génica que se utiliza para modificar las células fuera del cuerpo, se puede extraer sangre, médula ósea u otro tejido de un paciente, y se pueden separar tipos específicos de células en el laboratorio. El vector que contiene el gen deseado se introduce en estas células. Las células se dejan, para multiplicarse en el laboratorio, y luego se vuelven a inyectar en el paciente, donde continúan multiplicándose y finalmente producen el efecto deseado.

Nota: Desde Agosto 2017 la FDA[26] ha aprobado 3 productos de terapia genética, los primeros de su clase. Dos de ellos reprogramen las propias células de un paciente para atacar un cáncer mortal. El 19 Diciembre 2017 la **FDA aprobó la tercer terapia génica llamada Luxturna** desarrollada por **Spark**

Therapeutics, una compañía de biotecnología con sede en Filadelfia**, para pacientes con una rara forma de ceguera hereditaria conocida como amaurosis congénita de Leber (LCA).**

1.9.7. Estrategias de precio de las tecnologías sanitarias

Puede leerse en el sitio web de EURORDIS[27], una de las organizaciones de pacientes con más trayectoria en la defensa de los derechos de las personas con EPOF en el mundo que, "**Un buen medicamento para un paciente de una enfermedad rara es un medicamento que esté disponible en el país donde vive y a la vez sea asequible**".

EURORDIS ha trabajado arduamente junto a otros en el Grupo de Trabajo sobre Precios del Foro Farmacéutico en con el fin de identificar los principales obstáculos en cuanto al acceso de los medicamentos huérfanos y ha propuesto medidas concretas para superarlo.

- **El principal obstáculo identificado fue el precio y reembolso. Las autoridades nacionales suelen ser reacias a reembolsar medicamentos huérfanos muchas veces con un elevado coste que requieren extensiones de las indicaciones y tratamientos de por vida. Sin embargo, entran en juego otros factores:**
  - La prioridad (o falta de) dada a las enfermedades raras y medicamentos huérfanos en los presupuestos sanitarios
  - El alcance al que las autoridades pueden controlar y dirigir el uso, para controlar los presupuestos a pesar de los altos precios.

La medida más importante recomendada por consenso por todos los estados miembros de la Unión Europea, la industria y los grupos de pacientes en el marco del **Foro Farmacéutico de la UE**, – **fue elaborar un informe de evaluación científico común para el valor añadido de los medicamentos huérfanos**. Este informe **pretende ser usado por todos los estados miembros para basar y acelerar sus decisiones sobre el reembolso**.

En 2010, la Comisión Europea pidió a Ernst & Young dirigir un estudio sobre la viabilidad de crear un mecanismo de conocimiento del valor clínico añadido de los MHs (CAVOMP). Basándose en el estudio de Ernst & Young, los miembros de EUCERD debatieron cuál era el mejor mecanismo para el CAVOMP. Las distintas partes interesadas sentadas en EUCERD, concretamente expertos y representantes de los 27 Estados miembros de la UE, países de la AEE, industria y EURORDIS, han discutido durante más de un año sobre el mejor mecanismo del Flujo de Información CAVOMP para ser aplicado tanto a nivel de la UE como de los Estados miembros.

- Ver "**Recomendación EUCERD sobre la mejora de las decisiones fundadas basadas en el Flujo de Información del Valor Clínico Añadido de los Productos Medicinales Huérfanos (CAVOMP) a la Comisión Europea y los Estados miembros**". Fuente: http://www.eurordis.org/sites/default/files/cavomp.pdf

El **EUCERD** es un grupo multidisciplinar de expertos en enfermedades raras (expertos clínicos, en genética médica, en medicamentos, en salud pública, en investigación, en enfermedades raras, pacientes, representantes de la industria...) que se reúne en la Comisión Europea, concretamente en la Comisión de Salud. En esta cámara de discusión se han propuesto una serie de normas, de recomendaciones, para que los países de la Unión Europea poco a poco, y cada cual en su sistema de salud, adapten estas recomendaciones transversales y las hagan operativas en su país

En una entrevista brindada a **AELMHU** (Asociación Española de Laboratorios de Medicamentos Huérfanos y Ultrahuérfanos) el Dr. Josep Torrent-Farnell -Médico del Hospital de la Santa Creu i Sant Pau. Profesor del Departamento de Farmacología Clínica y Terapéutica de la Universidad Autónoma de Barcelona. Miembro del Comité de Medicamentos Huérfanos de la Agencia Europea del Medicamento- se ha referido a los medicamentos destinados a las EPOF:

> (…) …"El medicamento es clave. **Si no tenemos medicamento, no hay opciones terapéuticas** y parece que hay menos diagnóstico. **Cuando nace un tratamiento lógicamente se revisa toda la enfermedad, se adelanta mucho el diagnóstico, se conoce más la enfermedad y se abre el**

camino para que otros fármacos también puedan entrar". (…) "el **coste económico siempre es una barrera, especialmente en estas terapias que son complejas**, que abarcan desde las clásicas que son de síntesis química, sustancias ya conocidas que podemos reestudiar y reevaluar para ver si son útiles y reintroducirlas, a la gran innovación, que se ha abierto mucho más con la expansión de la biotecnología, la genética y la genómica, en particular. Y esto ha supuesto abrir muchísimas más oportunidades de investigación, ventanas al futuro". (…) "Respecto al precio, **cada medicamento huérfano hay que evaluarlo en su propia dimensión, cada enfermedad tiene sus propios retos y sus propios desafíos, su número de pacientes que se pueden tratar**... Habrá que ver también todo el coste de la investigación, y los precios de las terapias son muy dispares y por tanto no son comparables. En cuanto a si estos medicamentos son más caros que los convencionales, obviamente que sí. **Van destinados a grupos muy pequeños y además en general son más complejos en investigación e incluso en mantenimiento del mercado debido al paradigma de la rareza de estas enfermedades,** que es el factor que las aglutina a todas, aun siendo todas ellas tan diversas entre sí. Por tanto, es un reto de futuro que tenemos también aquí".

Fuente: http://aelmhu.es/index.php/entrevistas/item/15-el-objetivo-para-2020-es-tener-200-medicamentos-aprobados-y-estamos-seguros-de-que-lo-vamos-a-conseguir

En busca de lograr el acceso de los pacientes a la innovación de las tecnologías sanitarias, es primordial realizar una evaluación clínica y del beneficio terapéutico antes de la evaluación económica, en virtud de considerar el valor añadido que incorporan las nuevas terapias en relación a lo ya existente. El verdadero aporte de innovación no solo en lo referido a controlar las enfermedades sino en aquellas destinadas a curarlas.

Acuerdos de **riesgo compartido** entre la industria farmacéutica y los Estados es una de las estrategias que permiten el acceso por parte de los pacientes y la sostenibilidad de los sistemas. Ciertos países como nórdicos cuentan con más experiencia en este tipo de financiación que paga por el beneficio añadido de las terapias innovadoras y diferenciales.

STAMP, el grupo de trabajo creado en la Comisión Europea para mejorar el acceso temprano y seguro a los medicamentos en Europa, está trabajando para que los Estados Miembros evalúen la **efectividad en tiempo real** de los fármacos, de forma que en lugar de tener una "foto fija", se tenga un "video evolutivo" de los fármacos. Esto a su vez, también permite evaluar el acceso por **uso compasivo**[28] de medicamentos no autorizados pero disponibles para aquellos pacientes que han agotado las opciones terapéuticas.

Las **compras conjuntas** son otras de las estrategias que han permitido a los países, e incluso regiones maximizar los presupuestos nacionales en salud. Ejemplos se dan en torno a la OPS, MERCOSUR, Fondo de Cooperación SUR.

En **España**, los **medicamentos huérfanos** suponen el 3,23 % del gasto total en fármacos del Sistema Nacional de Salud (SNS), mientras que los **ultrahuérfanos** implican el 0,66 %, según Manuel Pérez, presidente de la Fundación Medicamentos Huérfanos y Enfermedades Raras (Mehuer) y del Colegio de Farmacéuticos de Sevilla, partiendo de datos oficiales y de la industria[29].
Estas cifras permiten analizar que cuando el impacto económico de los tratamientos recaen en los hospitales o en cada uno de los agentes de la seguridad social pueden desestabilizar sus presupuesto, pero no los del sistema sanitario. Nuevas estrategias buscan **vincular el presupuesto de las tratamientos con el paciente** para lo que se necesita una ponderación de los centros de referencia en real articulación dentro de los sistemas socio-sanitarios que garantice el acceso al tratamiento en condiciones de equidad, independientemente del hospital o agente de salud en el que se encuentre el paciente.

Lectura recomendada:

- **Otras posiciones sobre "El precio y el valor de los medicamentos huérfanos". Institute for Patient Access (IfPA).** Fuente: http://allianceforpatientaccess.org/the-price-and-value-of-orphan-drugs/
- **ANEXO XXXV "Rompiendo el punto muerto de acceso para no dejar a nadie atrás**", EURORDIS, Enero 2018.
    - Link de acceso a **ANEXO XXXV:** https://www.dropbox.com/s/jbesc5eewg6e4u9/ANEXO%20XXXV%20-%20EURORDIS_documento_posicion_acceso_ESPANOL_final_2018.pdf?dl=0

1.9.8. Medicamentos destinados a pediatría.

La OMS en 2007[30], inició una campaña de sensibilización para acelerar las acciones que permitan el acceso a los **medicamentos específicos para los menores de 15** años. Esta es una realidad mundial que se evidencia aún más en lo referido a las EPOF. Medicamentos a la medida de los niños.

En las enfermedades poco frecuentas, un alto porcentaje de las personas afectadas son niños debido a que el 80% de éstas enfermedades son genéticas. Sin embargo, la disponibilidad de medicamentos para éstas patologías en pediatría es un gran pendiente a nivel mundial que ocasiona gran ventana de riesgos en errores de medicamentos debido a la necesidad de adaptar las dosis disponibles para adultos o la utilización off-label.

Es necesario incentivar el acceso de medicamentos para pediatría que posean la debida evidencia científica sobre la calidad, seguridad y eficacia y la aprobación para las indicaciones pediátrica ya que esta situación impacta en la población afectada ya que los Estados ponen grandes trabas en la cobertura y financiación.

El **Grupo de Trabajo de Farmacotecnia y el de Pediatría de la Sociedad Española de Farmacia Hospitalaria – SEFH** (https://www.sefh.es) ha impulsado **una "Red para facilitar fármacos a niños con EPOF"**[31]**.**

Del proyecto participan un total de 9 hospitales españoles con el fin de que cada vez más bebés y niños que nacen con EPOF puedan beneficiarse de los tratamientos adecuados para su patología.
Este proyecto se inició en Septiembre de 2016 y hasta la actualidad los servicios de farmacia hospitalaria de los centros implicados han catalogado un total de **70 preparaciones farmacológicas**, todas ellas adaptadas a todos los pacientes: desde jarabes y cápsulas, a preparaciones tópicas o estériles por vía intravenosa. Mediante la recopilación de datos de hasta 80 EPOF se creó **una bibliografía específica**: una gran base de datos que contempla medicamentos 'huérfanos' y los medicamentos antiguos pero que en la actualidad presentan nuevas indicaciones.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XIX - "CONCILIACION FARMACOTERAPEUTICA EN LAS AREAS DE TRANSICION EN LA ATENCION DEL PACIENTE EN UN HOSPITAL PEDIATRICO DE ALTA COMPLEJIDAD".** Fcas. Julieta González, Marcela Roisseau. Medicina Infantil. Vol. XXIII N°1. Marzo 2016. http://www.medicinainfantil.org.ar
    - Link de acceso a **ANEXO XIX:** https://www.dropbox.com/s/c9ww4uc6n6zbabe/ANEXO%20XIX%20-%20GARRAHAN%20Conciliaci%C3%B3n%20%20famacoterap%C3%A9utica.pdf?dl=0

1.9.9. Uso racional de los medicamentos y las nuevas tecnologías

En 1985, en la Conferencia de Expertos en Nairobi, la utilización de los medicamentos pasó a ocupar el primer plano de la agenda internacional. Se consensuó el **Uso Racional de Medicamentos** (URM)[32]. Este concepto **consiste en que los pacientes reciban la medicación adecuada a sus necesidades clínicas, en las dosis correspondientes, durante un período de tiempo adecuado y al menor costo posible para ellos y la comunidad** (OMS, 1985).

El URM abarca la adquisición, producción, distribución, almacenamiento, dispensación, prescripción y utilización, entendiéndolas como parte del mismo proceso.

En mayo de 2010, en una publicación de la OMS, se divulgó que se "…*calcula que más de la mitad de los medicamentos se prescriben, dispensan o venden de forma inapropiada, y que la mitad de los pacientes no los toman correctamente*…". El uso incorrecto de fármacos abarca la polifarmacia; consumo excesivo de antibióticos e inyecciones; la prescripción no ajustada a directrices clínicas; automedicación inapropiada; siendo las principales complicaciones que se encuentran mayormente en el uso incorrecto de los medicamentos.

El uso incorrecto de medicamentos genera un escenario nocivo para los pacientes y trae aparejadas importantes consecuencias a nivel de la salud pública: resistencia a los antimicrobianos, reacciones adversas a los medicamentos, errores de medicación, desperdicio de recursos, pérdida de confianza del paciente, etcétera.

Los avances de la investigación científico-tecnológica, especialmente en lo referido a la biomedicina, poseen un ritmo creciente y sostenido, situándonos en un universo de conocimiento que en la actualidad nos enfrenta a nuevos desafíos en cuanto al "acceso y uso racional" de los medicamentos y las tecnologías sanitarias esenciales y estratégicos, incluidos los que se consideren de alto costo ya que muchos de éstos para las enfermedades complejas y/o poco frecuentes (…) "ahora se consideran esenciales dado que pueden mejorar considerablemente la calidad de vida y los resultados en materia de salud cuando se usan de acuerdo a las guías de práctica clínica basadas en la evidencia"[4].

- Ver **ANEXO XXVII "Posición sobre ETS - FADEPOF".** (o véase en **Apartado 3.6.1**)
    - Link de acceso a **ANEXO XXVII:** https://www.dropbox.com/s/mn5mzj9rbtmmae5/ANEXO%20XXVII%20-%20Posici%C3%B3n%20sobre%20ETS%20-%20FADEPOF.pdf?dl=0

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.10. Cobertura Sanitaria Universal

La *Organización Mundial de la Salud (OMS)*[33] ha impartido numerosos esfuerzos destinados a avanzar sobre una *Cobertura Sanitaria Universal* de los Estados Miembros.
El objetivo de la cobertura sanitaria universal es asegurar que todas las personas reciban los servicios sanitarios que necesitan, sin tener que pasar penurias financieras para pagarlos. Para que una comunidad o un país pueda alcanzar la cobertura sanitaria universal se han de cumplir varios requisitos, a saber:

- un sistema de salud sólido;
- un sistema de financiación de los servicios de salud;
- acceso a medicamentos y tecnologías esenciales;
- personal sanitario bien capacitado.

«Garantizar una cobertura sanitaria universal sin empobrecimiento forma la base para lograr los objetivos sanitarios así expuestos en los Objetivos de Desarrollo Sostenible (ODS).
'La Salud para todos' debe ser el centro de gravedad de los esfuerzos para lograr todos los ODS, porque cuando las personas están sanas, sus familias, comunidades y países se benefician. Pero aún tenemos un largo camino por recorrer. Alrededor de 400 millones de personas –uno de cada diecisiete ciudadanos del mundo– no tienen acceso a servicios sanitarios esenciales».

Dr. Tedros Adhanom Ghebreyesus, Director General de la OMS

Figura 13. Infografía - ¿Qué es la Cobertura Sanitaria Universal?

Fuente: http://www.who.int/universal_health_coverage/es/

La Cobertura Universal de Salud (CUS) es uno de los ejes centrales y articulador a nivel federal del Ministerio de Salud de la Nación Argentina, una herramienta alentadora y prometedora que permita una atención de salud de calidad.

La CUS es uno de **las100**[34] **prioridades agrupadas en ocho objetivos que el Gobierno Argentino** se ha propuesto foco y la ejecutividad, en este caso, del Ministerio de Salud.

- **Objetivo de Gobierno IV. Desarrollo Humano Sustentable** (https://www.casarosada.gob.ar/objetivosdegobierno/)
    - **Prioridad 43. Cobertura Universal de Salud**

Los avances de la investigación científico-tecnológica, especialmente en lo referido a la biomedicina, poseen un ritmo creciente y sostenido, situándonos en un universo de conocimiento que en la actualidad nos enfrenta a nuevos desafíos en cuanto al "acceso y uso racional" de los medicamentos y las **tecnologías sanitarias esenciales y estratégicos, incluidos los que se consideren de alto costo ya que muchos de éstos para las enfermedades complejas y/o poco frecuentes** (…) "**ahora se consideran esenciales dado que pueden mejorar considerablemente la calidad de vida y los resultados en materia de salud cuando se usan de acuerdo a las guías de práctica clínica basadas en la evidencia**"[35].

Global Monitoring Report [informe mundial de seguimiento de la cobertura sanitaria universal 2017], del Banco Mundial y la Organización Mundial de la Salud

Fuente: http://www.consensosalud.com.ar/la-mitad-del-mundo-carece-de-acceso-servicios-de-salud-esenciales/

(OMS) ***Al menos la mitad de la población mundial está privada de servicios de salud esenciales,*** según se desprende de un nuevo informe del Banco Mundial y la Organización Mundial de la Salud. Asimismo, cada año hay un gran número de familias que se ven sumidas en la pobreza porque no pueden pagar de su propio bolsillo la atención sanitaria.

En la actualidad, ***800 millones de personas dedican al menos un 10 % del presupuesto familiar a subvenir a los gastos de salud de los progenitores o de un hijo u otro pariente enfermo***. Para casi 100 millones de personas, estos gastos son lo bastante elevados como para abocarlas a la extrema pobreza, forzándolas a sobrevivir con apenas 1,90 dólares, o incluso menos, al día. Estas conclusiones, hechas públicas hoy en Tracking Universal Health Coverage: 2017 Global Monitoring Report [informe mundial de seguimiento de la cobertura sanitaria universal 2017], han sido publicadas al mismo tiempo en Lancet Global Health.

«Resulta totalmente inaceptable que la mitad del mundo aún carezca de cobertura para servicios de salud que son absolutamente esenciales», dijo el Dr. Tedros Adhanom Ghebreyesus, Director General de la Organización Mundial de la Salud. ***«Pero no se trata de una fatalidad: existe una solución llamada 'cobertura sanitaria universal', gracias a la cual toda persona puede recibir los servicios de salud que necesite, cuando y donde los necesite, sin que ello le suponga un quebranto económico».***

«El informe deja claro que si de verdad nos fijamos por objetivo no solo obtener mejores resultados sanitarios, sino también acabar con la pobreza, urge que redoblemos esfuerzos en materia de cobertura sanitaria universal», dijo el Presidente del Banco Mundial, Dr. Jim Yong Kim. ***«Invertir en salud, y más en general invertir en las personas, es crucial para generar capital humano y lograr un crecimiento sostenible e inclusivo. Pero el sistema está averiado: debemos reorientar por completo nuestra manera de movilizar recursos para la salud y el capital humano, sobre todo a escala nacional. Estamos trabajando en muchos frentes para ayudar a los países a gastar más y más eficazmente en las personas y a progresar en mayor medida hacia la cobertura sanitaria universal».***

- **Otros informes de la OMS relacionados:**
  - **"EN LOS PAÍSES EN DESARROLLO, UNO DE CADA DIEZ MEDICAMENTOS ES FALSIFICADO"** Fuente: http://www.consensosalud.com.ar/en-los-paises-en-desarrollo-uno-de-cada-diez-medicamentos-es-falsificado/

(OMS) La amenaza que supone la falsificación de productos farmacéuticos dista mucho de ser una novedad: numerosas autoridades de diversos países llevan mucho tiempo luchando contra esas actividades.

De acuerdo a **un informe de la Organización Mundial de la Salud (OMS), la falsificación de medicamentos puede ocasionar graves problemas de salud, e incluso la muerte en algunos casos. Por**

otro lado, también puede ser causa de severas pérdidas económicas para las personas y el sistema sanitario de cada país.

La investigación resultó del primer relevamiento del **Sistema Mundial de Vigilancia y Monitoreo (GSMS), un grupo de trabajo liderado por Argentina que funciona desde 2013**. Para su realización, se recopilaron 1500 casos de productos de calidad inferior o falsificados, de los cuales los antipalúdicos y los antibióticos fueron los más informados. Un dato considerable es que la mayoría de estos reportes (42%) provinieron del África subsahariana, 21% de las Américas y 21% de la región europea.

Los ***productos médicos involucrados en el problema de falsificación van desde la anticoncepción hasta el tratamiento contra el cáncer***. El comunicado de prensa de la OMS detalla, además, que ***"no se limitan a medicamentos de alto valor o nombres de marcas conocidas"***, sino que "se dividen casi de manera homogénea entre productos genéricos y patentados".

Por otro lado, la institución publicó también un estudio que explica las consecuencias de esta problemática en diversos ámbitos. Titulado ***"Estudio sobre el impacto en la salud pública y socioeconómica de los productos médicos de baja calidad y falsificados"***, estima que ***los productos con estas características constituyen el 10,5% del total de los productos médicos utilizados en países de bajos y medianos ingresos***.

El comunicado difundido por la ***OMS señala que "los productos médicos de calidad inferior llegan a los pacientes cuando las herramientas y la capacidad técnica para hacer cumplir los estándares en la fabricación, el suministro y la distribución son limitados"***.

Un dato destacable del informe publicado es que ***"los productos falsificados tienden a circular donde la regulación es inadecuada y los gobiernos tienen prácticas poco éticas por parte de mayoristas, distribuidores, minoristas y trabajadores de la salud".*** La institución explica que "una gran proporción de los casos notificados a la organización se producen en países con acceso restringido a productos médicos".

Capítulo 1. Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo.

1.11. Investigación

Las decisiones de las políticas públicas que se impulsen a nivel nacional juegan un papel importante en el avance de la investigación en enfermedades poco frecuentes.

Experiencias prácticas como la Ley sobre el "Medicamento Huérfano" en Estados Unidos del año 1983 y el Reglamento sobre "Medicamentos Huérfanos" de la Unión Europea 141/2000 son un claro ejemplo del impacto positivo que las decisiones políticas pueden tener en promover e incentivar la innovación científica.

Sin embargo, son necesarios mayores esfuerzos articulados y mancomunados internacionalmente para superar el desafío diario que representa abordar estrategias efectivas de prevención, diagnóstico y tratamiento de personas afectadas por las EPOF. Las políticas nacionales deben potenciar los hallazgos mundiales mediante la cooperación regional y mundial.

Las personas afectadas, sus representantes y organizaciones junto a la comunidad de investigadores en EPOF ha hecho un llamamiento a las autoridades gubernamentales y decisores públicas a tomar las medidas que maximicen los esfuerzos en investigación basados en el derecho a la salud reconocido universalmente como un bien común y social que las Naciones proteger y asegurar.

Los siguientes puntos proporcionan una **guía directriz para la implementación de políticas de investigación en enfermedades poco frecuentes**:

1. Incrementar la asignación de recursos: es crucial que el presupuesto para la investigación en EPOF se duplique en los próximos años. Los esfuerzos del sector público deberían ser complementados por los recursos del sector privado (industria, organizaciones de pacientes, fundaciones, centros de investigación académica y otros actores). Los consorcio público-privado deberían ser alentados como un elemento decisivo en el éxito de la investigación en enfermedades poco frecuentes.

2. Promover un enfoque multi-disciplinario y coordinado: para obtener este enfoque coordinado, los países deben crear urgentemente, estructuras de excelencia a través de programas de apoyo a las redes de cooperación de centros de experiencia. Redes de excelencia que se focalizan en la infraestructura de la investigación (por ej. Capacitación de nuevos investigadores, registros de pacientes, protocolos comunes de investigación, un Consejo de Revisión Institucional único para los estudios multicéntricos) así como información relacionada a ensayos clínicos, grupos de pacientes, normas, diagnosis, experiencias de pacientes.

3. Apoyar políticas de incentivo específicas: los gobiernos y los sistemas de salud deben ofrecer incentivos para fomentar el desarrollo de intervenciones en el campo de la enfermedades poco frecuentes para la prevención, el tratamiento y el diagnóstico por parte de la industria y los consorcios público-privado como se ha hecho en los Estados Unidos, la Unión Europea y otros países.

4. Hacer uso del conocimiento existente y optimizar el uso de medicamentos existentes: apoyar sistemas innovadores de aprovisionamiento y esfuerzos en reposicionamiento de fármacos.

5. Ampliar los criterios de economía de la salud al considerar la relación costo-efectividad de la investigación en enfermedades poco frecuentes: la mayoría de las EPOF están asociadas a un peso económico significativo tanto directo como indirecto. El costo que representa para la sociedad el "no invertir" en la investigación resulta en un costo mayor al costo de cualquier investigación que busca superar la falta de conocimientos sobre tantas enfermedades. Diagnósticos erróneos y demoras en diagnósticos para los pacientes se traduce en un incremento del gasto en el sistema. Además, la investigación en enfermedades poco frecuentes y huérfanas a menudo lleva a los descubrimientos científicos más fascinantes y ayudan a entender mejor enfermedades comunes relacionadas que benefician a una población mayor.

6. Adoptar sistemas de clasificación apropiados y reconocidos a nivel internacional: en este momento hay una falta de datos epidemiológicos de estudios de investigación, que sean útiles y fiables, lo cual contribuye a la falta de conocimiento de la carga económica y social que representan las EPOF para las familias y el público en general.

7. Invertir en métodos innovadores de diagnóstico para las enfermedades poco frecuentes para permitir las intervenciones tempranas: las técnicas innovadoras de diagnóstico continúan experimentando grandes rebajas y por lo tanto el costo para obtener un diagnostico está disminuyendo rápidamente. El no utilizar estos nuevos recursos en diagnostico resulta en costos aún mayores para los sistemas de salud.

8. Establecer criterios prenatales y de detección de enfermedades en los recién nacidos así como controles de ética: estos criterios para otros exámenes predictivos necesitan ser reconsiderados en vista de los cambios en los conocimientos de las causas de las enfermedades, la sensibilización de los pacientes y los grupos de apoyo, nuevas posibilidades para mejorar la calidad de vida de los pacientes y las posibilidades de prevención.

9. Reconocer el papel cada vez más importante de los grupos de pacientes en lo que se refiere a su contribución para desarrollar y fomentar el conocimiento y la sensibilización de las enfermedades poco frecuentes. Incluir a los pacientes en todos los niveles de desarrollo de políticas, la agenda de investigación y los protocolos específicos para las EPOF: reconocimiento del papel importante que desempeñan los grupos de pacientes en proveer información y apoyo a la investigación. Es esencial aceptar el rol de los pacientes, familiares y grupos de defensores de los pacientes como socios altamente comprometidos en la infraestructura de investigación.

1.11.1. International Rare Diseases Research Consortium (IRDiRC).

El IRDiRC[36] fue lanzado en 2011, concebido con dos objetivos principales: 1) contribuir al desarrollo de 200 nuevas terapias y 2) los medios para diagnosticar la mayoría de las enfermedades raras para el año 2020.

En los últimos seis años se han logrado progresos considerables en estos objetivos: **el objetivo de entregar 200 nuevas terapias se logró a principios de 2017** - tres años antes de lo esperado - **y la meta para el diagnóstico está al alcance.**
A la luz de esto, IRDiRC inició un proceso colaborativo de un año para diseñar un nuevo conjunto de metas de enfermedades raras para la próxima década.

Todavía es **una realidad para los pacientes de enfermedades raras el hecho de pasar años en el sistema de salud antes de obtener un diagnóstico preciso**. La secuenciación de próxima generación y el mejor intercambio de datos han resultado en un descubrimiento más rápido de enfermedades genéticas y, por tanto, de sus diagnósticos. Sin embargo, la tasa de descubrimiento de enfermedades genéticas se está ralentizando probablemente como consecuencia del probable origen complejo de las enfermedades aún no resueltas.

Aunque el índice de desarrollo terapéutico de las enfermedades raras y la aprobación ha ido aumentando, el **94% de las enfermedades raras todavía carecen de un tratamiento aprobado**. Por otra parte, el número de enfermedades raras no tratables que tienen un primer tratamiento aprobado sigue siendo baja e incluso cuando un tratamiento está disponible, los pacientes no siempre tienen un acceso garantizado. Para afrontar los desafíos de los descubrimientos terapéuticos, se necesitarán nuevos enfoques como la extracción de datos y la reutilización y nuevos modelos para financiar el descubrimiento de fármacos y cubrir los costos del tratamiento.

El Consorcio quiere ambicionar los límites de lo que es posible en el futuro a largo plazo con una visión audaz para el campo, todo con la vida de los pacientes de enfermedades raras en mente.

La nueva visión: Habilitar a todas las personas que viven con una enfermedad rara para recibir un diagnóstico preciso, cuidado y terapia disponible dentro de un año de venir a la atención médica.

Para trabajar en esta ambiciosa visión, el IRDiRC ha establecido tres metas para la próxima década:

1. **Todos los pacientes que lleguen a atención médica con una sospecha de enfermedad rara serán diagnosticados dentro de un año si su trastorno es conocido en la literatura médica; todos los individuos actualmente no diagnosticables entrarán en una tubería de diagnóstico y de investigación coordinada a nivel mundial**. *Para lograr este objetivo, IRDiRC planea trabajar en los siguientes puntos:*

- *Aumentar la concienciación del público y de los médicos sobre los requisitos para una distribución radicalmente más eficiente de conocimientos y datos diagnósticos en todo el mundo*
- *Para impulsar una amplia aceptación de los estándares de datos y ontologías*
- *Promover el uso del intercambio automatizado de información fenotípica y genómica a través de plataformas y herramientas compartidas*
- *Colaborar con la red global mundial de expertos apropiados como la Red de Enfermedades Sin Diagnóstico Internacional (UDNI) en los Estados Unidos o la Iniciativa Japonesa sobre Enfermedades Raras y No Diagnosticadas (IRUD) para casos complejos*
- *Mejorar la educación de los médicos y el compromiso de los pacientes*

2. **1.000 nuevos tratamientos para enfermedades raras serán aprobados, la mayoría de los cuales se centrarán en enfermedades sin opciones aprobadas.** *Para lograr este objetivo, entre las acciones planificadas se encuentran:*

- *Identificar nuevos enfoques para aumentar el desarrollo de más productos médicos huérfanos*
- *Trabajar en políticas sobre los costos de desarrollo ajustados por riesgo / acceso a la aprobación post-regulación*
- *Objetivo predominante de las enfermedades que actualmente carecen de medicamentos aprobados*
- *Trabajar estrechamente con la representación de las agencias de evaluación de tecnología sanitaria*
- *Mejorar los métodos de evaluación preclínica de la seguridad y de los ensayos clínicos de pequeño tamaño*
- *Colaborar con la Red Europea de Referencia y la Red de Investigación Clínica de Enfermedades Raras de EE. UU. En estudios clínicos y reclutamiento de ensayos*

3. **Se desarrollarán metodologías para evaluar el impacto de los diagnósticos y terapias en pacientes de enfermedades raras**. *Para lograr este objetivo, IRDiRC abordará desde el lado de la investigación:*

- *El desarrollo de metodologías en la inclusión de diversos parámetros como directrices clínicas, políticas reguladoras, precios, seguros, cobertura, formulario, reembolso ...*
- *La participación de las zonas subdesarrolladas en todo el mundo*
- *La medida del impacto del diagnóstico: necesidad de análisis cuantitativo y estadístico, evaluación de la calidad y / o disección económica de la repercusión en la atención médica*
- *La medida del impacto de un tratamiento: uso de herramientas y plataformas existentes como NIH Genetic Testing Registry o RARE-Bestpratices*
- *Promoción de la investigación en sistemas de salud, economía y marcos éticos*

El progreso de los objetivos anteriores del IRDiRC ha demostrado que la comunidad internacional de investigación de enfermedades raras está deseosa de compartir conocimientos y experiencia y trabajar colaborativamente a través de las fronteras para traer diagnósticos y terapias a los pacientes. Estos nuevos objetivos sólo pueden lograrse con cambios fundamentales en la manera en que la ciencia se lleva a cabo, compartida y aplicada al cuidado de pacientes de enfermedades raras. Los miembros del IRDiRC se han comprometido a catalizar tales cambios y esperamos que otros compartan y ayuden con este compromiso de acción. Es hora de construir nuevos puentes y elevar la barra para la investigación de enfermedades raras en todo el mundo.

En Septiembre de 2017, ***IRDiRC, que dio por alcanzados los objetivos planteados para la primera fase tres años antes de lo previsto, asume nuevos objetivos sobre el acceso a diagnósticos y tratamientos más rápidos y herramientas de valoración más precisas.***

Los avances alcanzados hasta la fecha por el Consorcio, han puesto de manifiesto la firme voluntad de la comunidad investigadora internacional para compartir conocimiento, experiencias y

trabajar en colaboración, independientemente de las fronteras, para obtener diagnósticos y terapias para los pacientes.

Para más información sobre las actividades de IRDIRC, tanto pasadas como futuras, se han publicado tres artículos recientemente (versión en inglés)[37]:

- **Nature Commentary**: http://www.nature.com/uidfinder/10.1038/548158c
- **CTS Past Perspective**: http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12501/full
- **CTS Future Perspective**: http://onlinelibrary.wiley.com/doi/10.1111/cts.12500/full

1.11.2. Las pruebas genéticas

Las pruebas genéticas permiten diagnosticar casi 5.000 de las 7.000 enfermedades raras existentes, según la Dra. Carmen Ayuso del Departamento de Genética del Instituto de Investigación Sanitaria de la Fundación Jiménez Díaz de Madrid.

Fuente: La información.com. https://www.lainformacion.com/salud/investigacion-medica/geneticas-permiten-diagnosticar-enfermedades-existentes_0_1040296522.html

La doctora Ayuso ha llegado a estas conclusiones en su artículo 'Las enfermedades raras y sus problemas. Estudios genéticos', publicado en la edición 47 de la revista EIDON, en donde, además, ha destacado que "por su complejidad clínica y abordaje multidisciplinar, las necesidades más urgentes de los pacientes con enfermedades raras son la disponibilidad de pruebas diagnósticas y de tratamientos eficaces y seguros, hacia las que se enfoca la investigación internacional".

Por su parte, el presidente de la Fundación de Ciencias de la Salud (FCS), Diego Gracia, también ha publicado en este último número de EIDON con un artículo titulado 'Las enfermedades raras, un reto histórico', en el que el especialista ha recordado que, hace más de un siglo, la identificación de los microorganismos patógenos permitieron controlar las epidemias y que, ahora, "nos hallamos en una situación pareja como consecuencia de la puesta a punto de las técnicas biológico-moleculares y la identificación de los genes causantes de un número aún mayor de enfermedades, la mayoría de las veces congénitas, e incluso hereditarias, que se conocen como enfermedades raras".

En esta línea, la terapia génica en células germinales promete ser el procedimiento para prevenir la transmisión de esas enfermedades a la descendencia, aunque la mayoría de estas novedades están en fase de experimentación, "algo que plantea incluso problemas éticos propios de cualquier estudio experimental y otros específicos, como la dificultad de reclutar pacientes y, sobre todo, la financiación de las investigaciones, habida cuenta de que la baja prevalencia de estas patologías hace que la iniciativa privada no pueda cargar con todo el peso de su coste", ha subrayado el doctor Gracia.
Además de aquellas enfermedades poco frecuentes diagnosticadas, hay otras que no lo están, constituyendo una categoría clínica "que merece un esfuerzo diagnóstico por parte del sistema de salud", según ha señalado el especialista en Genética Humana y Clínica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona y autor del artículo 'El Diagnóstico de las enfermedades raras no-diagnosticadas', Francesc Palau.

Esto debería ser así ya que, según ha recalcado el doctor Palau, "el diagnóstico es vital para el paciente, una responsabilidad moral del médico y un imperativo ético del sistema sanitario, pues este debe fomentar el diagnóstico en un tiempo razonable, con una asistencia multidisciplinar integral en la que participen Atención Primaria, Especializada y los centros de referencia, ya que la categoría de enfermedad no-diagnosticada es operativa, pero no es aceptable".

En cuanto a los medicamentos, "cada vez hay más medicamentos disponibles para el tratamiento de enfermedades raras, y se espera que el número siga creciendo en los próximos años; sin embargo, el 95 por ciento de las 7.000 enfermedades raras descritas siguen sin terapias específicas, haciendo que el desafío sea inmenso, aunque el interés de todas las instituciones y organismos involucrados no deja de crecer", ha explicado el autor de 'El desarrollo clínico de los medicamentos huérfanos' y experto en investigación clínica y director del Programa BUC (Biociencias UAM + CSIC), Rafael Dal-Ré.

La medicina genómica debe contemplar inversión en tecnología y en recursos humanos especializados en la interpretación de los datos, consejo genético y una sólida política legal de gestión de datos y big data, y todo lo relacionado al manejo de datos y confidencialidad, como así la seguridad del paciente, según afirman la Jefa de la Unidad de Genética de la Organización Sanitaria Integrada en Bilbao, María Jesús García Barcina[38]. "Los objetivos tienen que ser sanitarios, centrados en mejorar la salud", remarca.

Un error, en opinión de García Barcina, sería pensar como ocurre en el sistema inglés, en hacer genomas por encima de todo. "Esto puede ser un medio para conseguir que tengamos una medicina genómica de calidad, pero el objetivo tiene que ser medible y objetivable en indicadores de salud".

1.11.3. Donantes voluntarios para la investigación en EPOF.

La investigación en EPOF requiere de una adecuada articulación entre los actores involucrados, como así estrategias que permitan contar con los recursos necesarios.

Establecer **Registros de Donantes de Muestras para la investigación Biomédica** es una de las iniciativas que les permitirá a los investigadores contar con la materia prima necesaria (biorecursos), bajo una base de datos de donantes voluntarios, que recoge información de carácter personal para identificar al donante, su estado de salud, determinados datos clínicos (patología que presenta y fecha de diagnóstico, si se trata de pacientes crónicos) e información epidemiológica, entre otros aspectos.

Las personas que conviven con EPOF, son muy conscientes del lugar protagónico que ocupan en el desarrollo del conocimiento sobre su condición de salud y por ellos muchos manifiestan su interés en formar parte de registros que les permitan colaborar y mantenerse informadas de los posibles avances que la investigación produzca sobre sus patologías.

Así mismo, es necesario promover la **donación de muestras para la investigación de personas sanas dado que son de gran valor para los investigadores.**

Los biorecursos que pueden donarse para la investigación de nuevos fármacos y terapias que permitan a la medicina avanzar en el conocimiento destinado a mejorar la calidad de vida e, incluso, salvar vidas son:

- Muestras de sangre,
- médula ósea,
- plasma,
- suero,
- ADN,
- ARN,
- células adultas y células madre,
- pelo,
- uñas,
- heces,
- fluidos corporales (líquido cefalorraquídeo, orina, líquido pleural, sudor, saliva, lágrimas) y
- cualquier muestra biológica de origen humano

- **Más info de registros implementados en España:**
    - http://sevilla.abc.es/sevilla/sevi-unas-pelo-heces-orinacualquier-sustancia-biologica-puede-util-para-investigacion-terapias-201705152309_noticia.html

- **Otras fuentes de buenas prácticas en Registros de muestras para la investigación:**
    - **http://www.lavanguardia.com/local/sevilla/20171230/433968130160/registro-de-muestras-supera-800-donantes-que-facilitan-diez-investigaciones.html**

1.11.4. El rol de los pacientes en la investigación

Es de vital importancia la participación activa de los pacientes en todas las decisiones que se tomen a cabo, fundado en que son ellos quienes poseen una real dimensión de las necesidades y prioridades en materia socio-sanitaria de las EPOF.

Tomando esta base, el Centro de Investigación Biomédica en Red en Enfermedades Raras (Ciberer) de España, ha creado en Septiembre 2017 el Consejo Asesor de Pacientes (CAP)[39], un foro formado por entidades y asociaciones de pacientes que tiene como objetivo contribuir a la mejora de la calidad de la investigación en enfermedades raras de España.

Este nuevo órgano promoverá la participación de los pacientes en la actividad del Ciberer como una forma de entender sus necesidades y lograr su implicación en las políticas de investigación del centro. Además, recogerá sus prioridades en materia de investigación.

Asimismo, el Consejo Asesor de Pacientes (CAP) también asesorará sobre las necesidades de formación de las asociaciones de afectados, revisará los materiales divulgativos orientados a los pacientes realizados por el Ciberer e informará acerca de los distintos recursos de investigación de los que sus miembros tengan conocimiento.

1.11.5. Las agencias reguladoras y su rol en la investigación clínica

Las agencias reguladoras nacionales también toman un rol importante en la investigación de las EPOF. Es el caso de la **Agencia Española de Medicamentos y Productos Sanitarios (Aemps) que ha creado de la "Oficina de apoyo a la innovación y conocimiento sobre medicamentos"**[40] con una visión integrada sobre el ciclo de vida de los medicamentos, con el objetivo de agilizar el acceso de los pacientes a la innovación y gestionar los primeros casos de interacción con la industria. La oficina pretende apoyar el acceso a los medicamentos desde un punto de vista global que abarca: la promoción y apoyo a la investigación y desarrollo de nuevas alternativas terapéuticas que respondan a las necesidades reales de la sociedad; la optimización del acceso a estas alternativas por parte de los pacientes en función de su momento de desarrollo y de las evidencias disponibles y la promoción y el apoyo a investigaciones que mejoren el conocimiento sobre los medicamentos ya autorizados.

Es de destacarse que todo incentivo en la investigación clínica es de vital importancia para alcanzar una mejor salud de la ciudadanía, por lo que desde la propia comunidad de personas afectadas y sus grupos familiares se acompaña la postura de las agencias reguladores –especialmente en el caso de Argentina por medio de ANMAT- en cuanto a la: (…) "***posición e interés en fomentar y adoptar mecanismos para perfeccionar el desarrollo de las investigaciones clínicas en la Argentina, como así también su compromiso con la sociedad de velar para que tales acciones sean éticas, equitativas y eficientes, y que se desarrollen en un marco de transparencia".***

Para ello, es necesario que las agencias reguladoras cuenten con:

I. personal calificado e idóneo para la adecuada evaluación y -eventual- autorización de la investigación clínica con su posterior control y fiscalización de la calidad y sanidad de dichas investigaciones. Como así, para el contralor de las actividades, procesos y tecnologías relacionados con miras a prevenir, restaurar y atender la salud de la población. "*Proceso complejo y laborioso, en el que intervienen diversas áreas técnicas y legales.*

II. Refuercen los aspectos normativos con el fin de asegurar que las aprobaciones sean basadas en robustos procesos de evaluación. Y que la normativa en lo referido a control y fiscalización de las investigaciones clínicas sean bajo las exigencias bioéticas establecidas bajo estándares internacionales.

III. La evaluación de una investigación clínica debe ser exhaustiva tanto en los aspectos técnico-farmacológicas como también en los éticos, sociales y legales. Por lo tanto, las agencias deben contemplar en la normativa, y de modo vinculante, el dictamen de evaluación de los Comité de Ética de los centros investigadores. En el caso que dichos comités hayan rechazado los protocolos de investigación por motivos de violación de los derechos fundamentales de las personas, la agencia

debería especificar en la normativa que el referido estudio de farmacología clínica queda desestimado automáticamente de posible presentación para solicitud ante la administración.

IV. Promover mayores estándares de calidad y transparencia en la gestión, por lo que será necesario establecer en la normativa referida a los procesos de evaluación de investigación clínica:

a) **la participación vinculante de personas legas, en particular pacientes u organizaciones de pacientes y familiares.** Dichas prácticas se encuentran en vigencia en la Unión Europea, especificadas en el REGLAMENTO (UE) No 536/2014 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO[41] (Art. 18).

b) Se **especifique en la normativa la publicación mediante información pública de los resultados de los estudios clínicos de modo comprensible para personas legas,** de modo que sea más transparente la evaluación y control de los resultados. Dichas prácticas se encuentran en vigencia en la Unión Europea, especificadas en el REGLAMENTO (UE) No 536/2014 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO[39] (ANEXOS IV y V).

V. Se establezca de **modo accesible y de consulta pública los *Registros de Ensayos Clínicos***[42] *bajo la responsabilidad de las agencias nacionales, y* que contengan como mínimo la siguiente información:

Información general:

- Información principal de cada ensayo
- Resumen del ensayo para personas legas
- Justificación del ensayo
- Centros participantes
- Estado de reclutamiento
- Fechas claves
- Promotor/ patrocinador

Medidas de transparencia:

- Resumen de resultados
- Resumen de resultados para personas legas
- Motivos de finalización anticipada

Nota: la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) ha presentado formalmente a la ANMAT estas necesidades en Junio 2017.

- Ver **ANEXO XX - "2017 – FADEPOF Observaciones ANMAT Disp 4008 2017".**
  - Link de acceso a **ANEXO XX**: https://www.dropbox.com/s/5u8wu94ytlctfb0/ANEXO%20XX%20-%202017%20FADEPOF%20-%20Observaciones%20ANMAT%20Disp%204008%202017.pdf?dl=0

1.12. Formación y Capacitación de los profesionales de la salud

La formación especializada y continua de los profesionales de la salud es un factor vital para el universo de las enfermedades poco frecuentes, ya que la falta o retraso del diagnóstico diferencial representa una de las principales barreras con las que se enfrentan las personas que conviven con éstas patologías.

Según el Estudio sobre la situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España (ENSERio)[43], el 56% de la muestra de este estudio reconoció que había recibido un tratamiento inadecuado por profesionales sanitarios debido a la falta de conocimiento sobre la enfermedad. Lo que permite analizar la necesidad de formación especializada en EPOF destinada a los profesionales de la salud.

El desafío que se presenta es tan grande como la cantidad de enfermedades –más de 8.000- que se debiese contemplar en una planificación curricular de formación.

Sin embargo, pareciese que las iniciativas de formación y capacitación destinadas a incentivar el conocimiento de las EPOF se basan en decisiones discrecionales y aisladas más que en una planificación basada en una evidencia robusta sobre cuáles son las reales necesidades de los profesionales de la salud vinculadas al conocimiento de esta categoría de enfermedades.

El estudio "**Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria"**[44] impulsado por el **Instituto de Investigación de Enfermedades Raras (IIER)** de España, es uno de los escasos trabajos que brindan información sobre el nivel de conocimiento sobre las EPOF de los profesionales de la salud y su interés de formación. La iniciativa tuvo lugar afirmando que en la literatura médica no se encuentran estudios acerca de las necesidades de formación de los profesionales de Atención Primaria (AP) en el ámbito de las EPOF; y que se desconoce el interés que puedan despertar en dichos profesionales.

El estudio contó con *objetivos específicos*:

a) delimitar el interés por las ER en AP;
b) detectar las necesidades de formación y conocer las demandas, y
c) describir y analizar los núcleos de información y los recursos informativos disponibles.

La *metodología* empleada fueron dinámicas de grupo y entrevistas a profesionales sanitarios de EP: médicos, enfermería y trabajadores sociales en la Comunidad de Madrid.

Los *resultados* del estudio permite analizar que (…) **"El concepto de ER es poco conocido y se plantean dificultades para comprender la magnitud y la importancia global de estas enfermedades. Tampoco expresa la gravedad y las repercusiones que conllevan estas enfermedades. Las ER despiertan escaso interés profesional, en contraste con el interés humano".**[21]

Llegando los autores a la **conclusión** que **"Los profesionales entrevistados creen suficiente la formación de pregrado y desestiman la formación de posgrado, por innecesaria y poco factible. La búsqueda de información activa, a través de internet, es la mejor forma para obtener la información que optimice sus criterios de derivación y, en esa línea, el Sistema de Información de Enfermedades Raras en Español (SIERE) (http://iier.isciii.es/er), está en línea con sus demandas informativas".**[21]

Localizador web
Artículo 143.610

Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria

Alfredo Avellaneda Fernández[a], Maravillas Izquierdo Martínez[b], Santiago Luengo Gómez[c], Javier Arenas Martín[c] y José R. Ramón[a]

Resultados

Se resaltan las aportaciones más relevantes en cada bloque temático.

Problemática y definición de enfermedad rara

Como premisa de partida, se concluye que es un concepto poco conocido, que parte de la política sanitaria occidental e implica una categorización de las enfermedades ajena a la medicina. El término «raras» se acuña en torno a la prevalencia, que no refleja la verdadera gravedad en términos de morbibilida/mortalidad y discapacidad y que, además, se desconoce en la mayoría de los casos. Los entrevistados tienden a no considerar ER a aquellas ER más prevalentes y las menos graves: «… *Te tendrían que dar primero una lista con las enfermedades que consideran raras…*» (medicina de familia).

Experiencia profesional con las enfermedades raras en atención primaria

Hay unanimidad a la hora de considerar la experiencia profesional limitada y la mayor casuística se detecta en trabajadores sociales y médicos del hábitat urbano, especialmente si han trabajado con anterioridad en hospitales.

Cada vez se acude más al médico de AP para diagnósticos prenatales de ER hereditarias. Éste es responsable de sospecharlas y remitir al paciente al especialista, pero se siente inseguro y con temor a realizar el diagnóstico demasiado tarde, por falta de experiencia.

El médico de AP considera que comunicar el diagnóstico es un momento muy difícil, ya que en la actualidad una ER se acepta peor que en décadas pasadas. Ahora se reacciona

buscando un culpable y rebelándose contra el médico. Sienten frustración e impotencia ante la imposibilidad de curación, que en las ER se agrava ante la falta de información. Manifiestan, especialmente en pediatría, sorpresa ante la magnitud de la tragedia y el sufrimiento humano, que los médicos y profesionales de enfermería afrontan mejor que los trabajadores sociales. La reacción es la búsqueda de información sobre nuevos tratamientos: «… *Te pueden aparecer en la consulta y las tienes que poder diagnosticar. A veces se hacen diagnósticos erróneos desde la consulta. Cuando desechas diagnósticos, tienes mucha impotencia...*» (enfermería).
«… *¿Y qué le dices a tu paciente? ¿Que ya no le tratas porque le han puesto la etiqueta de enfermo raro? No me parece ético…*» (medicina de familia).

Interés de la atención primaria hacia las enfermedades raras

Constituyen un foco de atención, tanto porque estimulan su curiosidad como por motivaciones altruistas, ya que la ER repercute en la familia y en diferentes aspectos de la vida (social, económica, psicológica, etc.): «… *Yo pediría a la Administración que echaran un cable a este tipo de paciente, que sí lo necesita. Más recursos, más conocimientos y más tratamiento, a expensas de los que no deben ir…*» (pediatra).
No obstante, el interés por las ER es limitado, ya que los pacientes son pocos, la baja relación tiempo/paciente limita la posible dedicación y hay una supuesta falta de interés hacia las ER por parte de la Administración.

La formación y la información en enfermedades raras

Unánimemente se considera la formación de pregrado escasa, pero suficiente. En las facultades se incide sobre el impacto social, pero se echa en falta la formación sobre las repercusiones sobre el individuo. Asimismo, se incide en el nombre de las enfermedades y sus características básicas: «… *En los exámenes te metían las enfermedades raras y el síndrome de fulanito…*» (medicina de familia).
Coinciden en descartar la formación de posgrado entre los médicos y el personal de enfermería, ya que carecería de utilidad. La formación teórica sobre las ER sería muy amplia y en la vida profesional se van a encontrar con pocas: «… *Nos dan formación, pero como está de moda el Alzheimer, todos al Alzheimer. Nunca he visto un curso de prevención o atención a personas con ER…*» (trabajadora social).
Necesitan actualizar sus conocimientos sobre enfermedades más comunes, con las que trabajan habitualmente.
Consideran que la única vía y alternativa real para el profesional de AP es la información; con respecto a ésta, estiman de escasa utilidad la información pasiva recibida de pacientes, colegios profesionales, sociedades científicas y revistas especializadas: «… *Empezar con un curso de formación en ER, a mí, como médico de primaria, me parece superfluo…*» (medicina de familia).

Necesidades y demandas de atención primaria hacia las enfermedades raras

Más que formativas, las necesidades de los encuestados son específicamente informativas y se detecta de forma unánime una demanda de información. Internet se establece como el recurso más utilizado para la búsqueda activa de información por parte de los profesionales, si bien las asociaciones de afectados constituyen un núcleo de información no despreciable, en especial para los trabajadores sociales[9].
El SIERE (página Web publicada por el IIER del Instituto de Salud Carlos III) se considera el paradigma de recurso útil con acceso universal, en este sentido cómodo y completo, donde la información se puede leer o imprimir[10]. Su punto débil es la escasa divulgación. Se apuntan oportunidades de mejora mediante una mayor divulgación entre los profesionales, así como el acceso restringido a los médicos de la información sobre tratamientos y novedades en investigación: «… *Esta página debería ser conocida por nosotros, pues es útil…*» (pediatra).
«… *Está con un lenguaje asequible a todo el mundo, para que puedan entrar los pacientes e informarse de todo el proceso, explicando todos los términos para que los entiendan…*» (medicina general).
«… *Vienen autores y la fecha de la última revisión, muy bien…*» (medicina de familia).

Discusión
Cuadro resumen

Lo conocido sobre el tema

- **El concepto de enfermedades raras es poco conocido.**
- **Las enfermedades raras son crónicas y discapacitantes, de diagnóstico y tratamiento complejo y de pronóstico poco favorable.**
- **Se desconocen las necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria.**

Qué aporta este estudio

- **El profesional de atención primara cree suficiente la formación de pregrado y desestima la formación de posgrado en enfermedades raras, por innecesaria y poco factible.**
- **Clasificar las enfermedades raras por su prevalencia parece un criterio poco adecuado por el desconocimiento en cada enfermedad.**
- **El SIERE (http://iier.isciii.es/er) es un sistema de información que está en línea con sus demandas**

En base a los resultados del estudio referido anteriormente (ya que **"más que formativas, las necesidades de los profesionales de la salud –según los encuestados en el estudio[21] de referencia- son informativas"**) **se desprende como estrategia más acertada de divulgación de la información sobre los diversos ámbitos vinculados a las EPOF destinados a los profesionales de la salud, la generación de una plataforma online** donde se vuelque la información -basada en la evidencia- de:

- *Guías Clínicas de manejo y tratamiento* de las diversas EPOF
- Guías sobre aspectos sociales vinculados a la atención sanitaria de las diversas EPOF
- Guías de manejo y autocuidados destinado a pacientes y familiares de las diversas EPOF
- Mapa de recursos especializados
- Guías de protocolos de derivación
- Guías de protocolos para "sin diagnóstico"
- Guías de investigaciones clínicas ongoing a nivel nacional e internacional
- Guía de biobancos
- Guías sobre educación y EPOF
- Guía de organizaciones de pacientes y familiares destinadas a las diversas EPOF
- Otros

Lectura recomendada:

- **ANEXO XVIII – "Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria".** Alfredo Avellaneda Fernández[a], Maravillas Izquierdo Martínez[b], Santiago Luengo Gómez[c], Javier Arenas Martín[c], José R Ramón[a]. Aten Primaria 2006;38:345-8 - DOI: 10.1157/13093372. Fuente: http://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-articulo-necesidades-formacion-enfermedades-raras-atencion-13093372
    - Link de acceso a **ANEXO XVIII:** https://www.dropbox.com/s/z7bn0gzsk3tm8md/ANEXO%20XVIII%20Estudio%20Necesidades%20de%20formaci%C3%B3n%20sobre%20EPOF%20en%20AP.pdf?dl=0

No obstante, la **formación de grado** también debe ser impulsada, de modo que se actualicen las currículas de grado de las carreras de la salud, contemplando el avance del conocimiento e impacto en la población dentro del catálogo de titulaciones universitarias y no universitarias, de módulos formativos en disciplinas sociosanitarias así como la implantación de materias obligatorias y optativas basadas en los conocimientos clínicos, sociales y educativos, entre otros aspectos, de las EPOF vinculados a:

1. Humanización de la atención (ámbito paliativo, malas noticias y gestión de duelo)
2. ETS
3. Genética
4. Nuevas entidades (EPOF)
5. Discapacidad

Capítulo 2. La salud en Argentina

Capítulo 2. La Salud en Argentina

2.1. El Derecho a la Salud en Argentina

La información brindada en este apartado está basada en el "Diccionario Enciclopédico de la Legislación Sanitaria (DELS)" oficializado por la Resolución 1322-E/2017 Ministerio de Salud de la Nación (B.O. 04/07/2017) accesible en www.salud.gob.ar/dels

Derecho a la Salud.
Donato, Nora Adela. Abogada, UBA. Directora General de la Dirección General de Asuntos Jurídicos de la ANMAT.
Fuente: http://www.salud.gob.ar/dels/entradas/derecho-la-salud

El derecho a la salud constituye uno de los derechos humanos fundamentales, que son aquellos que existen con anterioridad a la sociedad y al Estado, ya que corresponden a la persona humana por su condición de tal y por el sólo hecho de serlo.

Además de su reconocimiento, sin embargo, los ciudadanos tienen derecho a su protección no sólo por el Estado nacional sino asimismo en el ámbito internacional.
En tal sentido cabe señalar que la llamada pirámide jurídica, se ve significativamente modificada en lo relativo al orden de prelación de las diferentes normas, a partir de la reforma constitucional de 1994, que en el artículo 75, inciso 22, de la Constitución Nacional (CN) establece que *los tratados y concordatos tienen jerarquía superior a las leyes*.

La protección de la vida y de la integridad psicofísica de la persona humana, desplazada de la órbita de los derechos individuales y en el marco de los derechos sociales y colectivos, se enfatizó a partir justamente de la referida reforma del texto constitucional, que otorgó jerarquía constitucional a los tratados internacionales sobre derechos humanos, afianzando la supremacía de la persona (Galdós, Jorge Mario, La Ley, 2008).

En efecto y conforme el autor citado, *la salud es un derecho colectivo, público y social de raigambre constitucional, anclado en el artículo 42 de la Constitución Nacional* que reza, en lo pertinente, lo siguiente: *Los consumidores de bienes y servicios tienen derecho, en la relación de consumo, a la protección de su salud, seguridad e intereses económicos; a una información adecuada y veraz: a la libertad de elección, y a condiciones de trato equitativo y digno.*
Este derecho involucra no exclusivamente a la garantía de acceso a las prestaciones básicas de salud, sino asimismo de su mantenimiento y regularidad a través del tiempo, y que de acuerdo a jurisprudencia uniforme incumbe principalmente al Estado, más aún en los supuestos específicos de protecciones legales que involucran a personas vulnerables tales como los niños, ancianos, personas con discapacidad, niños en situación de desamparo, desde el embarazo hasta la finalización del período de enseñanza elemental, y de la madre durante el embarazo y tiempo de lactancia (inc. 23, art. 75, CN).

El derecho a la salud en la Constitución Nacional y en los tratados internacionales incorporados. En principio, cabe señalar que el derecho a la salud en el texto constitucional no se encuentra sistematizado, como resultaría deseable, pero la doctrina y la jurisprudencia de nuestros tribunales han suplido ampliamente esa falencia reconociéndolo como derecho fundamental.
Como fundamentos constitucionales del derecho a la salud en el texto mismo de nuestra Carta Magna debemos consignar los siguientes artículos:

> Art. 14 bis: …*El Estado otorgará los beneficios de la seguridad social que tendrá carácter de integral e irrenunciable. En especial la ley establecerá: el seguro social obligatorio…*
>
> Art. 33: *Las declaraciones, derechos y garantías que enumera la Constitución no serán entendidos como negación de otros derechos y garantías no enumerados pero que nacen de la soberanía del pueblo y de la forma republicana de gobierno*.
>
> Art. 41: *Todos los habitantes gozan del derecho a un ambiente sano, equilibrado, apto para el desarrollo humano y para que las actividades productivas satisfagan las necesidades presentes sin comprometer las de las generaciones futuras; y tienen el deber de preservarlo…*

Art. 42: *Los consumidores de bienes y servicios tienen derecho en la relación de consumo a la protección de su salud, seguridad e intereses económicos; a una información adecuada y veraz, a la libertad de elección y a condiciones de trato equitativo y digno*.

Art. 75, inc. 18: *Corresponde al Congreso…Proveer lo conducente a la prosperidad del país, al adelanto y bienestar de todas las provincias…*

Art. 75, inc. 19: *Proveer lo conducente al desarrollo humano, al progreso económico con justicia social…*

La Corte Suprema de Justicia de la Nación (CSJN) en Fallos 68:221-1897, habilita directamente al Congreso a incidir incluso en el ámbito de competencias reservadas a las provincias.

No hay duda que la salud se encuentra ínsita en el concepto de bienestar general al que hace referencia nuestra Constitución Nacional (CN), más aún es un parámetro del bienestar y como tal es un bien social, público y colectivo y un corolario del derecho a la vida, a la integridad psicofísica y a la libertad.
Asimismo la expresión *desarrollo humano*, contenida en el inciso 19 del artículo 75 de la CN ya referenciado, sólo será posible a través de la protección efectiva del derecho a la salud.

El concepto de desarrollo humano ha sido definido por el Programa de Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD), como un *proceso mediante el cual se amplían las oportunidades de los individuos, las más importantes de las cuales son: una vida prolongada y saludable, acceso a la educación y disfrute de una vida decente*.
Los fundamentos del derecho a la salud, de conformidad a la doctrina especializada, se encuentran en el propio texto de la Constitución Nacional precedentemente señalado, en los fallos de la Corte Suprema de Justicia de la Nación, en los tratados internacionales de derechos humanos incorporados a nuestra Carta Magna y a las interpretaciones, observaciones y recomendaciones realizadas por los organismos pertinentes creados por dichos tratados para la aplicación de sus prescripciones.

Para el análisis de los documentos internacionales antes referidos, resulta importante señalar que en no todos ellos se hace una mención específica y literal sobre el derecho a la salud.

No podemos obviar por su trascendencia e importancia, al Pacto Internacional de los Derechos Económicos, Sociales y Culturales –1966–, que contiene las previsiones más completas y de mayor alcance sobre el derecho a la salud dentro del sistema internacional de los derechos humanos, entendiendo por salud conforme la Organización Mundial de la Salud (OMS), como *el estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de enfermedad*.

En tal sentido resulta clarificadora la Observación General 14 del 11 de agosto de 2000, (apartado 8 del Pacto), que no sólo reconoce el *derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental*, sino que abarca *aquellas condiciones socioeconómicas que posibilitan llevar una vida sana*, a saber:

- Suministro adecuado de alimentos sanos.
- Una nutrición y una vivienda adecuada.
- El acceso a agua limpia potable.
- Condiciones sanitarias adecuadas.
- Condiciones de trabajo sanas y seguras.
- Medio ambiente sano.
- Acceso a la educación e información sobre cuestiones relacionadas con la salud, incluida la salud sexual y reproductiva.

Finalmente y en este aspecto, cabe recordar el apartado 33 del Pacto en análisis que expresa que al igual que en los casos de todos los derechos humanos fundamentales, el derecho a la salud impone tres (3) niveles de obligaciones a los Estados:

- El deber de Respetar.
- La obligación de Proteger.
- La obligación de Cumplir.

Esta última obligación implica dar plena efectividad al derecho a la salud, y que su reconocimiento no se limite a meras declamaciones, sino que los Estados dicten todas las medidas necesarias tanto de carácter legislativo, como asimismo administrativas, presupuestarias y judiciales.

Tanto la nación como las provincias son responsables del debido cumplimiento de estas obligaciones internacionalmente contraídas, siendo el Estado nacional su garante último.

Lectura recomendado:

- **Derecho a la Salud como obligación estatal. DELS.** Urbina, Paola Alejandra
Abogada (USAL). Doctora en Derecho (UCES). Profesora titular de cursos de doctorado y maestría (UCES, UBA). http://www.salud.gob.ar/dels/entradas/el-derecho-la-salud-como-obligacion-estatal

Capítulo 2. La Salud en Argentina

2.2. El Sistema de Salud Argentino

Innumerable cantidad de documentos se han producido con la intención de dimensionar los esquemas del Sistema de Salud Argentino y su relacionamiento con quienes -se supone- son los beneficiarios: los pacientes.

Muchas de las conclusiones de las publicaciones, evidencian la necesidad de un cambio superador de nuestro sistema de salud, que no sólo requiere de una revisión de los esquemas actuales en cuanto a la salud sino su articulación con los demás ámbitos, junto a la necesidad de afianzar el cambio de paradigma que se viene produciendo en los últimos tiempos: "Atención centrada en el paciente" y no en la enfermedad.

La fragmentación y segmentación del sistema de salud es en sí mismo un desafío a superar, al que se suma la variable de los financiadores que cumplen un rol más pasivo del que se espera: "prestadores de servicios".

Comprender y aceptar esta realidad permitirá que las propuestas se plasmen en realidades más trascendentales que simples "White paper".

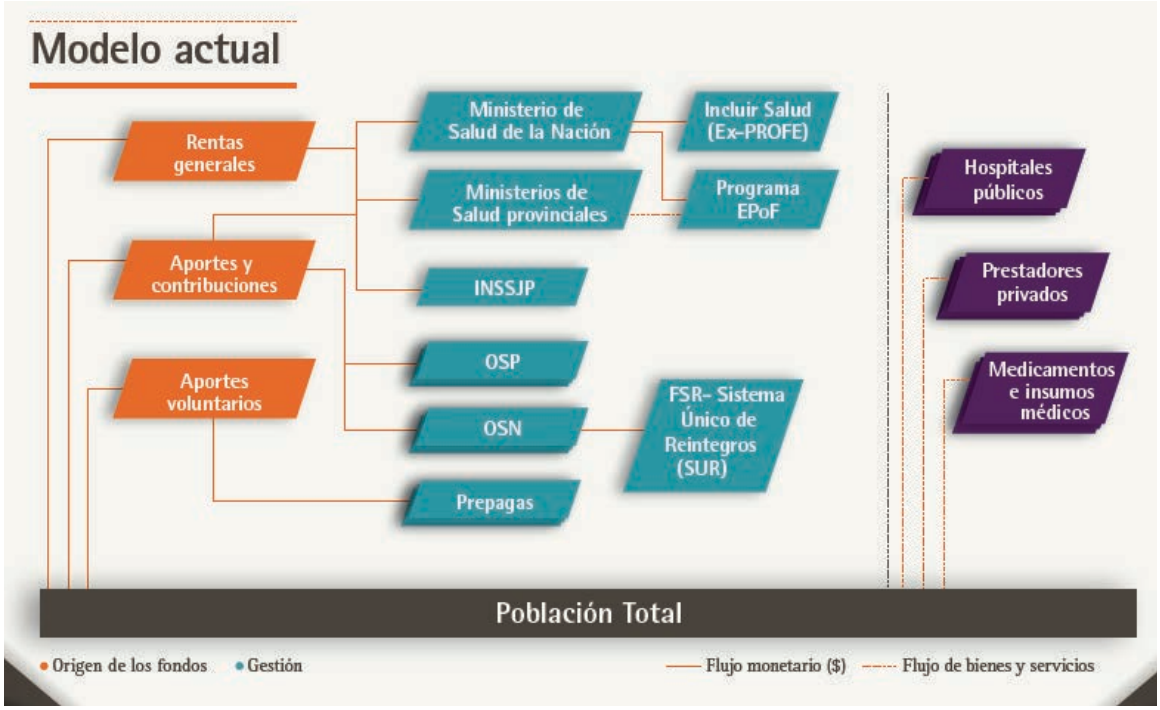


Gráfico1. Modelo actual del Sistema de Salud Argentino. Fuente: Presentación Sonia Tarragona. Una contribución a la Sustentabilidad del Sistema de Salud. Propuesta para mejorar el cuidado de las personas con enfermedades crónicas no transmisibles difícilmente prevenibles (ECNTDP). Febrero 2016. Ed. Universidad ISalud.

La "atención centrada en el paciente" podrá darse en tanto la decisión parta de una realidad aceptada por todas los protagonistas, y un involucramiento en las mesas de trabajo que permitan contar con TODAS las visiones de un mismo desafío a superar desde un abordaje "biopsicosocial": brindar atención socio-sanitaria de calidad bajo los principios de igualdad.

Las especificidades del grupo de las *enfermedades poco frecuentes* provocan que éstas se salgan de los esquemas de atención para los cuales el Sistema socio-sanitario, aún más el Argentino, está preparado (servicios y modelos de atención enfocado a las PATOLOGIAS AGUDAS)[45].

Características en patologías agudas	Características de atención en enfermedades poco frecuentes
• representan un número amplio de pacientes	•representan un número limitado de pacientes
• mayor conocimiento y especialización	•escasez de conocimientos y especialización
• diagnóstico y pronóstico comúnmente precisos	•diagnóstico y pronóstico comúnmente impreciso
• de duración corta	•de duración crónica
• los exámenes diagnósticos frecuentemente decisivos	•los exámenes diagnósticos suelen ser variados y no siempre precisos
• las intervenciones generalmente llevan a la cura	•las intervenciones suelen ser paliativas

Gráfico 2. Características de las patologías agudas vs. enfermedades poco frecuentes

Armonizar la problemática nacional de las enfermedades poco frecuentes solo será posible en tanto todas las jurisdicciones trabajen coordinadamente bajo un compromiso federal que permita optimizar los recursos escasos no sólo presupuestarios sino humanos especializados en las EPOF. La articulación entre las 24 jurisdicciones provinciales, bajo la colaboración como órgano rector del Ministerio de Salud de la Nación, permitiría potenciar y compartir los escasos conocimientos disponibles y optimizar dichos recursos (humanos y económicos) de manera más eficiente, a fin de abordar estrategias a nivel federal.

Ciertos países, principalmente de América del Norte y Europa, entre los que se destaca el trabajo de la Comisión del Parlamento Europeo, ya han adoptado medidas específicas y exitosas que abarcan muchos de los aspectos prioritarios sobre los desafíos que plantean las enfermedades poco frecuentes.

Lectura recomendado:

- **ANEXO II – "COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES". Las enfermedades raras: un reto para Europa. Bruselas,** 11.11.2008 COM(2008) 679 final. (en español) http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf
    - Link de acceso a **ANEXO II:** https://www.dropbox.com/s/gjidk7j9e3pbfdy/ANEXO%20II%20-%20rare_com_es.pdf?dl=0
- **SISTEMA DE SALUD ARGENTINO**. Tobar, Federico. "Diccionario Enciclopédico de la Legislación Sanitaria (DELS)". Ministerio de Salud. http://www.salud.gob.ar/dels/entradas/sistema-de-salud
- **LA ATENCION DE LA SALUD**. Tobar, Federico. "Diccionario Enciclopédico de la Legislación Sanitaria (DELS)". Ministerio de Salud. http://www.salud.gob.ar/dels/entradas/la-atencion-de-la-salud

Minimizar los logros obtenidos de las buenas prácticas impulsadas a nivel mundial sobre las EPOF sería una decisión desacertada por parte del Estado Nacional, más aún, cuando es el propio Estado el que participa en los grupos de trabajo de las Naciones Unidas, o lidera el Grupo de Salud de los G-20.

Argentina tiene la posibilidad de unirse a los esfuerzos sobre la generación de avances en materia de las enfermedades poco frecuentes que persiguen el objetivo de cooperación mundial aplicando un enfoque integrado, orientando con claridad las políticas socio-sanitarias actuales y futuras de los Estados para que sus ciudadanos tengan un mejor, fácil y más justo acceso junto con estrategias

focalizadas en la prevención, el diagnóstico precoz certero, y un real acceso a los mejores tratamientos disponibles en el mercado para su condición de salud.

De una encuesta internacional[46] se desprende que **el 67% de los enfermos y sus cuidadores considera que hay mala comunicación entre los servicios sociales y sanitarios que requieren.** De hecho, según esa encuesta, **el 65% de los afectados visita diferentes servicios en un breve espacio de tiempo y el 30% de los pacientes y cuidadores se ven obligados a ausentarse del trabajo más de 30 días al año.**

Debido a esto, en Europa se están llevando adelante estrategias destinadas a revertir esta situación. **El Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (Creer) lidera un proyecto europeo para diseñar un marco común de atención social y sanitaria a las personas que sufren enfermedades raras,** del que forman parte otros siete centros de Rumanía, Suecia, Eslovenia, Francia y Austria.

De esta forma, socios de seis países trabajan desde 2015 para diseñar un modelo común de atención social y sanitaria a personas que sufren enfermedades raras, ha informado el director del Centro de Referencia Estatal de Enfermedades Raras (Creer), Aitor Aparicio. **Se trata de unificar los criterios de atención e incorporar esta metodología** a todos los países miembros, según un modelo que Aparicio cree que estará listo en julio de 2018.

Más información en: https://www.consalud.es/pacientes/terapias/67-enfermos-considera-mala-comunicacion-servicios-sociales-sanitarios_44911_102.html

Capítulo 3. Situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina

Capítulo 3. Situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina

3.1. Marco normativo referido a las EPOF

En lo específico a nivel nacional, el Estado Argentino se ha comprometido en el año 2011 a proporcionar un marco más apropiado para reforzar los esfuerzos de su política pública en salud específicamente en lo referido a las enfermedades poco frecuentes, mediante la sanción de la **Ley Nacional Nº 26.689**[8] **de "Cuidado Integral de la Salud de las personas con enfermedades poco frecuentes". Sancionada: 29 de Junio 2011, Promulgación de Hecho: 29/07/2011; Boletín Oficial 03/08/2011.**

El texto de la ley, demuestra un gran trabajo realizado sobre las realidades de la temática de las EPOF estipulando una serie de estrategias que de transformarse en una política de salud podrían establecer una positiva diferencia de atención, calidad y acceso para la salud de las personas afectadas y para el propio sistema socio-sanitario Argentino que hoy posee un deambular incesante -e innecesario- de personas que ven vulnerado su derecho a la salud y la vida por la falta de puesta en valor de los recursos especializados existentes.

Ley 26.689[8] **se establece de modo específico que:**

Artículo 1º.- El objeto de la presente ley es promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

Art. 2º.- A los efectos de la presente ley se consideran EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional.

Art. 3º.- En el marco de la asistencia integral establecida para las personas con EPF; la autoridad de aplicación debe promover los siguientes objetivos:
(inc. a) promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas;
(inc. b) la creación de un organismo especializado en EPF, de carácter multidisciplinario, que coordine con las autoridades sanitarias jurisdiccionales, la implementación de las políticas, estrategias y acciones para el cuidado integral de las personas con EPF y sus familias;
(inc. c) Propiciar la participación de las asociaciones de personas con EPF y sus familiares en la formulación de políticas, estrategias y acciones relacionadas con dicha problemática;
(inc. d) Elaborar un listado de EPF, de acuerdo a la prevalencia de dichas enfermedades en nuestro país, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la autoridad de aplicación de la presente ley;
(inc. e) Propiciar la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de EPF a nivel regional y nacional;
(inc. f) Incluir el seguimiento de las EPF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica;
(inc. g) Promover la creación de un Registro Nacional de Personas con EPF en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, con el resguardo de protección de confidencialidad de datos personales;
(inc. h) Promover el desarrollo de centros y servicios de referencia regionales especializados en la atención de las personas con EPF, con profesionales y tecnología apropiada y la asignación presupuestaria pertinente;
(inc. i) Promover la articulación de los centros y servicios de referencia en atención a personas con EPF, con establecimientos de salud de todos los niveles de complejidad, en el marco de la estrategia de la atención primaria de la salud;
(inc. j) Promover el desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes;
(inc. k) Promover el vínculo de las redes de servicios que atiendan a niños, niñas y adolescentes con EPF con los servicios de atención de adultos, favoreciendo la continuidad en la atención de las personas afectadas, reconociendo la particularidad de cada etapa vital;
(inc. l) Fortalecer y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por

la ley 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales;

(inc. m) Promover estrategias y acciones de detección de EPF, en las consultas de seguimiento y de atención por otras problemáticas de salud más frecuentes, estableciendo la importancia del incremento de los criterios de sospecha del diagnóstico, jerarquizando la perspectiva de los usuarios;

(inc. n) Contribuir a la capacitación continua de profesionales de la salud y otros agentes sociales, en todo lo referente al cuidado integral de la salud y mejoría de calidad de vida de las personas con EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud;

(inc. o) Promover la investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de personas con EPF, en Coordinación con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación;

(inc. p) Promover la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y las respectivas autoridades jurisdiccionales, en términos, de favorecer la inclusión de personas con EPF;

(inc. q) Promover la accesibilidad de personas con EPF a actividades deportivas y culturales, acordes a sus necesidades y posibilidades;

(inc. r) Propiciar la articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad, cuando correspondiere;

(inc. s) Promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF;

(inc. t) Promover la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales;

(inc. u) Promover el conocimiento de la problemática de EPF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, a partir de las estrategias y acciones que se consideren pertinentes;

(inc. v) Favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPF en redes internacionales de personas afectadas por EPF y sus familias.

Art. 4º.- La autoridad de aplicación de la presente ley será el Ministerio de Salud de la Nación.

Art. 5º.- Lo establecido en la presente ley debe integrar los programas que al efecto elabore la autoridad de aplicación y los gastos que demande su cumplimiento serán atendidos con las partidas que al efecto destine en forma anual el Presupuesto General de la Administración Pública para el Ministerio de Salud de la Nación.

Art. 6º.- Las obras sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la Obra Social del Poder Judicial de la Nación, la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación, las entidades de medicina prepaga y las entidades que brinden atención al personal de las universidades, así como también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados independientemente de la figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación.

Art. 7º.- El Ministerio de Salud de la Nación debe promover acuerdos con las autoridades jurisdiccionales, para proveer atención integral de la salud a las personas con EPF, que no estén comprendidas en el artículo 6º de la presente ley, conforme lo establezca la reglamentación.

Art. 8º.- Invítese a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

Art. 9º.- Comuníquese al Poder Ejecutivo nacional.

InfoLEG Información Legislativa — Ministerio de Justicia y Derechos Humanos, Presidencia de la Nación

Normas modificadas y/o complementadas por

Ley 26689 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA

Número/Dependencia	Fecha Publicación	Descripción
Ley 23413 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA	13-feb-1987	**FENILCETONURIA -PRUEBA OBLIGATORIA PARA DETECCION-** PRUEBA DE FENILCETONURIA EN LOS RECIEN NACIDOS
Ley 23660 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA	20-ene-1989	**OBRAS SOCIALES** NUEVO REGIMEN - APROBACION
Ley 23661 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA	20-ene-1989	**OBRAS SOCIALES** SISTEMA NACIONAL DE SEGURO DE SALUD (ANSSAL)
Ley 26279 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA	05-sep-2007	**SALUD PUBLICA** DETECCION Y TRATAMIENTO DE DETERMINADAS PATOLOGIAS EN EL RECIEN NACIDO

Copyright 2005 | Ministerio de Justicia y Derechos Humanos | infoleg@jus.gob.ar | Aviso Legal

Figura 14. Normas complementadas y/o complementadas[47] por la Ley 26.689.

Sancionada la referida ley, y dando lugar a un marco de exigibilidad al derecho a la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes, muchas fueron las expectativas en torno a la reglamentación.

La sociedad civil fue quien encabezó el pedido persistente e incansable para que el Poder Ejecutivo reglamente la ley de EPOF.

Defensor del Pueblo de la Nación

Así mismo, el Defensor del Pueblo de la Nación, en el año 2012 actuó de oficio mediante la actuación Nº 3056/12, caratulada: 'DEFENSOR DEL PUEBLO DE LA NACIÓN, sobre falta de implementación y reglamentación de la ley 26.689'.

Posteriormente, **el 9 de Mayo de 2013, el Defensor del Pueblo de la Nación elaboró una recomendación bajo la RESOLUCIÓN Nº 0015/2013 que en su articulado destaca**:

- **ARTICULO 2º.- Recomendar al Ministerio de Salud de la Nación, que adopte las medidas necesarias para elaborar y poner en funcionamiento un Programa para las Enfermedades Poco Frecuentes, de modo de garantizar a la población involucrada, el acceso oportuno a los servicios de salud con el propósito de realizar el diagnóstico correspondiente, como así su tratamiento.**

- **ARTICULO 3º.- Recomendar al Ministerio de Salud de la Nación que elabore el proyecto correspondiente a la reglamentación de la ley Nª 26.689, teniendo en cuenta dicho texto legal fue promulgado de hecho el 29 de julio de 2011.**

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO VII - texto completo de "DPN 1400 EPOF - MINSAL & FADEPOF- completo"** en http://fadepof.org.ar/noticias/93 (página 45 a 43).
    - Link de acceso a **ANEXO VII**: https://www.dropbox.com/s/rnh1nm0by4qoz1i/ANEXO%20VII%20-%20DPN%201400%20EPOF%20-%20MINSAL%20%26%20FADEPOF-%20completo.pdf?dl=0

Poder Ejecutivo. Ministerio de Salud de la Nación _____

El **22 de Diciembre de 2014, el Ministerio de Salud de la Nación promulga la Resolución 2329/14**[48] mediante la cual **crea el PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS** bajo la órbita de la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria, dependiente de la SUBSECRETARIA DE MEDICINA COMUNITARIA, MATERNIDAD E INFANCIA, del MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN. Publicado en el Boletín Oficial 02/01/2015.

En su generalidad, **la *Resolución 2329/14* está, sobre todo, enfocada a la capacitación de los recursos humanos destinados a la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes**, **dejando pendiente aspectos vitales en cuanto al acceso efectivo al derecho a la salud de los afectados y la información necesaria sobre datos estadísticos y centros de servicios destinados a la detección, tratamiento y seguimiento**.

En tanto, los **aspectos positivos que más se destacan de dicha Resolución**, aunque ciertos otros son controvertidos con respecto al espíritu de la Ley 26.689, fueron:

Art. 2°.- A los fines de cumplir los objetivos expuestos en los Considerandos, el Programa desarrollará las siguientes acciones:

(inc. d) Elaborar, a partir de información epidemiológica producida por los centros de referencia, un listado de Enfermedades Poco Frecuentes dentro de los TREINTA (30) días de publicada la presente Resolución Ministerial, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la Autoridad de Aplicación de la presente.

(inc. f) Impulsar el armado de una Red Nacional de efectores de salud, servicios médicos y laboratorios, que aborden el diagnóstico, la asistencia y/o el tratamiento de personas que presenten una Enfermedad Poco Frecuente y/o Anomalía Congénita, fomentando la referencia y contra referencia entre ellos.

(inc. g) Fomentar y facilitar el acceso a la Salud Integral de las personas que presentan una Enfermedad Poco Frecuente y/o Anomalía Congénita, en un marco de equidad en el acceso al Derecho a la Salud a través de la generación, ampliación y consolidación del trabajo en red interdisciplinario e intersectorial a nivel local.

(inc. h) Coordinar con las autoridades sanitarias jurisdiccionales que adhieran al Programa la implementación de políticas públicas, estrategias y acciones para el armado de la Red Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas. Así como asesorarlas técnicamente, centrándose en actividades de transferencia de información, capacitación en servicio y con modalidad virtual, orientación sobre detección precoz, diagnóstico y tratamiento de las Anomalías Congénitas y/o Enfermedades Poco Frecuentes.

i) Impulsar el armado de la Red de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas a nivel Regional (MERCOSUR), fomentando el intercambio de conocimiento y herramientas para la atención integral de los pacientes con Anomalías Congénitas y/o Enfermedades Poco Frecuentes.

(inc. k) Promover el desarrollo de estrategias de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas en el subsector Público de la Salud.

l) Impulsar la creación de un Registro Nacional de Personas con una Enfermedad Poco Frecuente en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, confeccionado a partir de registros de instituciones de todo el Territorio Nacional y/o elaborados dentro del Ministerio de Salud.

Art. 4º.- Créase un Consejo Consultivo Honorario en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN, que estará conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas. El mismo estará compuesto por representantes de organizaciones de la sociedad civil, representantes de entidades académicas y representantes de instituciones públicas de salud. Los mismos serán convocados por la Autoridad de Aplicación e integrarán el mismo con carácter "ad honorem" y su objetivo será formular propuestas no vinculantes en relación al Programa.

Art. 9°.- El gasto que demande la ejecución efectiva del Programa creado por el Artículo 1° de la presente Resolución, será atendido con cargo al Presupuesto Jurisdiccional del Presupuesto General de la Administración Nacional - Jurisdicción 80 - Ministerio de Salud - SAF 310 - Programa 42.

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes

La ***Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)*** en su rol de representante de la voz de las personas con EPOF, mediante el análisis exhaustivo de los aspectos especificados por la Resolución 2329/14 elaboró un documento de posicionamiento presentado ante las autoridades en el mes de Enero 2015 con el fin de contribuir en la construcción de una política pública de salud superadora que reúna los aspectos esenciales para el efectivo acceso a la salud de las personas con EPOF y sus necesidades desde un atención "integral".

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO VI - texto completo de "Posicionamiento FADEPOF Res 2329_2014"** en http://fadepof.org.ar/noticias/66
  - Link de acceso a **ANEXO VI:** https://www.dropbox.com/s/rbbezzurp61rbhc/ANEXO%20VI%20-%20Posicionamiento%20FADEPOF%20Res%202329_2014.pdf?dl=0

En el **documento de posicionamiento sobre la *Resol. 2329/14* de FADEPOF entre las observaciones expresadas en dicho texto se destacan, en lo referido a su articulado, los siguientes aspectos**:

Sobre el Art. 1 – Creación de PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y ANOMALÍAS CONGÉNITAS:

- **Se concibe como inadecuada la creación de un único programa que contemple dos universos diferenciados** . Se solicitó la segregación de los mismos creando programas independientes –uno de ENFERMEDADES POCO FRECUENTES y otro de ANOMALIAS CONGENITAS, que luego debiesen articularse según lo estipula la Ley 26.689 Art. 3 inc. l), m) r) y t) Art. 5 y 7.

- **Las características y realidades de las ENFERMEDADES POCO FRECUENTES distan de las de las ANOMALIAS CONGENITAS** -si bien ambas se constituyen en un "problema de salud pública" a atender junto con los TRASTORNOS GENETICOS- como bien se menciona en los considerandos de la resolución.

- Las **ANOMALIAS CONGENITAS poseen una prevalencia que no las sitúa por definición como enfermedades poco frecuentes**, sino tan sólo en un mínimo porcentaje de ellas.

Poder Ejecutivo. Ministerio de Salud de la Nación

Finalmente, la **Presidente de la Nación reglamenta la Ley 26.689**[8] **de Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes a través del DECRETO 794/2015**[49] **Del: 11/05/2015; publicado en el Boletín Oficial 18/05/2015.**

La Presidenta de la Nación Argentina decreta:

Artículo 1°.- Apruébase la Reglamentación de la Ley N° 26.689 sobre el Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) que como **Anexo I** forma parte integrante del presente Decreto.

Art. 2°.- Créase un Consejo Consultivo Honorario en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD, el que estará **conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF)**.

El **Consejo Consultivo estará compuesto por representantes de organizaciones de la sociedad civil, representantes de entidades académicas y representantes de instituciones públicas de salud**. Los mismos serán convocados por la Autoridad de Aplicación e integrarán el mismo con carácter "ad honorem" y su objetivo será formular propuestas no vinculantes sobre la aplicación de la Ley N° 26.689.

El Consejo Consultivo Honorario será presidido por la Autoridad de Aplicación. **Dictará su propio reglamento interno y será citado al menos trimestralmente para elevar sus propuestas y brindar informes sobre el estado de desarrollo del Programa.**

Art. 3°.- Créase el PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD.

El **Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes deberá orientar y asesorar técnicamente a los Programas Provinciales y de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y que adhieran al referido Programa Nacional**, quienes serán los principales responsables de las actividades a desarrollar en cada jurisdicción. Dicha asesoría **deberá centrarse en identificar y fortalecer los centros de referencia a nivel jurisdiccional, difundir la información disponible, capacitar a los equipos de salud sobre detección precoz, diagnóstico y tratamiento, así como el seguimiento de las personas afectadas por una EPF**.

Art. 4°.- Facúltase al MINISTERIO DE SALUD para dictar las **normas complementarias y aclaratorias que fueren menester** para la aplicación de la Reglamentación que se aprueba por el presente Decreto.

Art. 5°.- Los **gastos que demandare la ejecución de la presente medida serán imputados al Programa 42, Actividad 09 del Presupuesto vigente del Ministerio de Salud**.

Art. 6°.- La presente medida **entrará en vigencia a partir del día siguiente de su publicación en el Boletín Oficial**.

Art. 7°.- Comuníquese, publíquese, dese a la Dirección Nacional del Registro Oficial y archívese.

Fernández de Kirchner; Aníbal D. Fernández; Daniel G. Gollan.

ANEXO I

REGLAMENTACION DE LA LEY N° 26.689 SOBRE EL CUIDADO INTEGRAL DE LA SALUD DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES (EPF)

ARTICULO 1°.- SIN REGLAMENTAR.

ARTICULO 2°.- SIN REGLAMENTAR.
ARTICULO 3°.-
a) SIN REGLAMENTAR.
b) SIN REGLAMENTAR.
c) SIN REGLAMENTAR.
d) **El Consejo Consultivo Honorario elaborará un listado de EPF, dentro de los TREINTA (30) días de publicada** la presente reglamentación en el Boletín Oficial, a partir de información epidemiológica producida por los centros de referencia;
e) SIN REGLAMENTAR.
f) SIN REGLAMENTAR.
g) SIN REGLAMENTAR.
h) Realizar un relevamiento, con la **colaboración de todas las jurisdicciones**, a fin de **establecer un mapa de servicios especializados en Enfermedades Poco Frecuentes** y establecer un **plan de fortalecimiento y difusión pública** de los mismos, así como también promover la creación de aquellos que fuesen necesarios;
i) SIN REGLAMENTAR.
j) Realizar un relevamiento, con la **colaboración de todas las jurisdicciones**, de **centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios** pertinentes;
k) SIN REGLAMENTAR.
l) SIN REGLAMENTAR.
m) SIN REGLAMENTAR.
n) SIN REGLAMENTAR.
o) SIN REGLAMENTAR.
p) SIN REGLAMENTAR.
q) SIN REGLAMENTAR.
r) SIN REGLAMENTAR.
s) SIN REGLAMENTAR.
t) SIN REGLAMENTAR.
u) SIN REGLAMENTAR.
v) SIN REGLAMENTAR.

ARTICULO 4°.- SIN REGLAMENTAR.

ARTICULO 5°.- SIN REGLAMENTAR.

ARTICULO 6°.- Quedan expresamente alcanzados por la Ley N° 26.689:

a) Las obras sociales comprendidas en el artículo 1° de la Ley N° 23.660 y sus modificatorias y las entidades adheridas o que en el futuro se adhieran como **agentes del seguro al Sistema Nacional del Seguro de Salud regulado en la Ley N° 23.661**, por los planes de salud de adhesión voluntaria individuales o corporativos, superadores o complementarios por mayores servicios médicos que comercialicen;

b) La **Obra Social del Poder Judicial de la Nación y la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación**;

c) Las **Empresas de Medicina Prepaga definidas en el artículo 2° de la Ley N° 26.682** y su modificatoria;

d) Las **entidades que brinden servicios médicos asistenciales de prevención, protección, tratamiento y/o rehabilitación de la salud al personal de las Universidades Nacionales**;

e) Las **cooperativas, mutuales, asociaciones civiles y fundaciones con los alcances establecidos en el segundo párrafo del artículo 1° de la Ley N° 26.682** y su modificatoria;

Las personas afectadas con EPF recibirán como cobertura médica asistencial como mínimo lo incluido en el Programa Médico Obligatorio vigente según Resolución de la Autoridad de Aplicación **y, en caso de discapacidad**, el **Sistema de Prestaciones Básicas para personas con discapacidad previsto en la Ley N° 24.901 y sus modificatorias**.

ARTICULO 7°.- SIN REGLAMENTAR.

ARTICULO 8°.- SIN REGLAMENTAR.

InfoLEG Información Legislativa

Ministerio de Justicia y Derechos Humanos
Presidencia de la Nación

Normas que modifican y/o complementan a

Ley 26689 HONORABLE CONGRESO DE LA NACION ARGENTINA

Número/Dependencia	Fecha Publicación	Descripción
Resolución 2329/2014 MINISTERIO DE SALUD	02-ene-2015	MINISTERIO DE SALUD PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES Y ANOMALIAS CONGENITAS - CREASE
Decreto Reglamentario 794/2015 PODER EJECUTIVO NACIONAL (P.E.N.)	18-may-2015	SALUD PUBLICA LEY 26.689 - REGLAMENTACION

Copyright 2005 | Ministerio de Justicia y Derechos Humanos | infoleg@jus.gob.ar | Aviso Legal

Figura 15. Normas que modifican y/o complementan[50] a Ley 26.689

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes

En atención al texto de las normas citadas (Resol. 2329/14 y Dec. Regl. 794/15), surgen inevitables cuestionamientos, pues *ambas crean el Programa de Enfermedades Poco Frecuentes*, con la diferencia que la Resolución 2329 incluye en el mismo con igual categoría a las "Anomalías congénitas".

Conforme los principios de derecho, **existiría una derogación implícita de la resolución**. La misma **es parcial pues la interpretación debe ser restrictiva, nublando la finalidad de la Ley 26.689**.

El análisis de las normas up supra instalan una preocupación, ya que **el Decreto 794/15 se superpone al *Programa* creado por la Resolución 2329/14 quedando poco claro, si existe una derogación parcial de la última norma, y/o conviven ambos programas y los Consejos Consultivos**.

La reglamentación en cuanto a los resultados prácticos no responde al espíritu de la ley, no obstante, al dejar abierto el dictado de normas complementarias a la misma, abre un nuevo ámbito de trabajo para lograr un buen programa. Lo más importante es que **CREA EL PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES, y ello facilita la exigibilidad, inclusive judicial, del mismo.**

Lamentablemente el resto de su exiguo texto, no hace aporte positivo alguno.

Desde **FADEPOF se precisó la necesidad de solicitar mayor información sobre los artículos reglamentados al Ministerio de Salud de la Nación y a la Jefatura de Gabinete**, ya que –éste funcionario por el art. 100 de la Constitución Nacional- refrenda los decretos reglamentarios. Dicho documento **fue presentado el 15 de Julio de 2015, y a la fecha aún no fue contestado**.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO VIII - texto completo de "Posicionamiento Decreto Regl – FADEPOF"** en http://fadepof.org.ar/noticias/76
    - Link de acceso a **ANEXO VIII:** https://www.dropbox.com/s/9wwatd7yj3wqxct/ANEXO%20VIII%20Posicionamiento%20Decreto%20Regl%20-%20FADEPOF.pdf?dl=0

FADEPOF realizó una consulta legal a su asesor, Dra. María Inés Bianco con el fin de realizar una revisión de la normativa vigente en cuanto al acceso al derecho a la salud para ser elevada al Ministerio de Salud de la Nación (Autoridad de Aplicación de la Ley 26.689). **La presentación fue realizada por la vía del Consejo Consultivo Honorario presidido por la Autoridad de Aplicación, en el mes de Junio 2015**.

En su texto se destaca que:

"Es preciso dejar expuesto que en nuestro país, debido a la garantía constitucional existente respecto del "Derecho a la Salud" a través de los Tratados internacionales incorporados en el art. 75 inc. 22, entre ellos específicamente el PIDESC, el acceso efectivo a la cobertura de salud es una obligación positiva y progresiva del Estado. Sin perjuicio de la validez de la normativa constitucional, la infra constitucional es sumamente aclaratoria y práctica.

Desde un punto de vista práctico, se puede dividir esta normativa en dos grandes ámbitos, salud y discapacidad.

La legislación es sumamente comprensiva de las necesidades de las personas, y una de las más completas en relación a Latinoamérica. El tema más delicado es el acceso a la información. En los últimos tiempos se han dictado muchas leyes de acceso, que se superponen en las prestaciones establecidas.

Desde el ámbito de la Salud, las normas básicas, obligatorias tanto para los Agentes del Seguro de Salud (leyes 23.660/1) como para las pre pagas (Leyes de orden público 24.754 y 26.682) se pueden nombrar como "normas de política nacional". PMO – LEY 26.689 y leyes complementarias. (Entre las complementarias se pueden mencionar las siguientes: 25.415 (hipoacusia), 25.404 (Epilepsia), 26.657 (salud mental), 26.914 (Diabetes), 26.396 (Trastornos alimentarios), 26.588 (Celiaquía), 26.279 (enf. raras x screening), 26.934 (Consumos problemáticos), 27.071 (Pacientes ostomizados), 27.043 (Trastornos autistas), 24.555 (HIV, droga), etc.

Igualmente, dada la garantía constitucional, se reitera, se puede acceder a la cobertura de salud aún en ausencia de estas normas.

Desde el ámbito de la discapacidad, el resguardo es aún mayor, pues la Convención de las Personas con Discapacidad Ley 26.378 de orden público, acaba de adquirir rango constitucional con el dictado de la Ley 27.044, y las prestaciones contenidas en la 24.901 disponen la cobertura integral. La ley 26.378 es aplicada en varios precedentes judiciales en todo el país. La normativa establece el concepto "biopsicosocial" de la discapacidad comprendiendo la cobertura integral de prestaciones médicas y sociales -Ratificado por la CSJN en varios fallos.
Es decir que en materia de acceso, la normativa es extensa, comprensiva de las necesidades y requerimientos de las personas, sólo resta la difusión de las mismas y su exigibilidad".

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO IX - texto completo de "Consulta FADEPOF – Bianco".**
  - Link de acceso a **ANEXO IX:** https://www.dropbox.com/s/heswhasq6m68lzn/ANEXO%20IX%20-%20Consulta%20fadepof%20-%20Bianco.pdf?dl=0

Defensor del Pueblo de la Nación

Bajo la actuación de oficio iniciada en el año 2012, el Defensor del Pueblo de la Nación, interviene en lo referido a las discrepancias de las normas referidas. En tanto, el **25 de Junio de 2015 envía al Ministerio de Salud de la Nación la nota 1613 en la actuación N°1400/2015 caratulada "Defensor del Pueblo de la Nación, sobre presunto incumplimiento de preceptos de la ley 26.689 con relación al dictado del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas" a fin de solicitar información sobre, entre otros, los siguientes temas: "motivos que justifiquen que vuestra respuesta no se adecuara a las previsiones contenidas en el Decreto N°794/15, por el que se aprobó el reglamento de la Ley 26.689".**

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO VII - texto completo de "DPN 1400 EPOF - MINSAL & FADEPOF- completo".**
  - Link de acceso a **ANEXO VII:** https://www.dropbox.com/s/rnh1nm0by4qoz1i/ANEXO%20VII%20-%20DPN%201400%20EPOF%20-%20MINSAL%20%26%20FADEPOF-%20completo.pdf?dl=0

Ministerio de Justicia y Derechos Humanos, Presidencia de la Nación.

- **www.derechofacil.gob.ar**

Fuente: Ministerio de Justicia y Derechos Humanos de la Nación.
http://www.derechofacil.gob.ar/leysimple/enfermedades-poco-frecuentes/

Adhesión de las provincias a la Ley 26.689

La decisión de las provincias de arbitrar los medios necesarios para instrumentar una normativa provincial que haga efectiva la adhesión a la Ley Nacional 26.689 de "Cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)", **es de vital importancia dado que su implementación permitiría corregir cualquier supuesta situación de vulnerabilidad de derechos que en la actualidad podría ser parte de la realidad de las personas con enfermedades poco frecuentes en territorio de cada provincia, siendo necesario la equiparación de derechos socio-sanitarios de todos los ciudadanos**.

Actualizado a Febrero 2018

FADEPOF Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes

+ Marco normativo - EPOF Argentina.

- Ley Nacional 26.689 Cuidado integral de las personas con enfermedades poco frecuentes. http://www.legisalud.gov.ar/atlas/categorias/poco_frecuentes.html
  - Resolución Ministerial 2329/2014.
  - Decreto Reglamentario 794/2015.

Jurisdicciones adheridas a la ley Nacional:

1. **Buenos Aires** – Ley 14859
2. **Catamarca** – Ley 5404
3. **Chubut** – Ley I-478
4. **CABA** – Ley 4307
5. **Córdoba** – Ley 10388/16
6. **Corrientes** – Ley 6119
7. **Entre Ríos** – Ley 10291
8. **La Pampa** – Ley 2800
9. **La Rioja** – Ley 9106
10. **Misiones** – Ley XVII-Nº 95
11. **Río Negro** – Ley 5066
12. **Santa Cruz** - Ley 3238
13. **Salta** – Ley 7965
14. **Tucumán** – Ley 8533
15. **Tierra del Fuego, Antártida e Islas del Atlántico Sur** - Ley 1058

Jurisdicciones NO adheridas a la ley Nacional:

1. Chaco
2. Formosa
3. Jujuy
4. Mendoza – Proy 71621/16
5. Neuquén
6. San Juan
7. San Luis
8. Santa Fe
9. Santiago del Estero

Leyes propias:

- ✓ **Buenos Aires** – Ley 14239 "Diagnóstico, seguimiento e investigación de las ER".
- ✓ **CABA** – Ley 3111 "Semana de las EPOF. Difusión y concientización" + Resol. 530/ 2010 "Red de EPOF".
- ✓ **Chaco – Ley 6814** "Programa de prevención, diagnóstico, tratamiento y atención de Enfermedades Huérfanas" y **Ley 6815** "Registro Provincial de Enfermedades Huérfanas".
- ✓ **Chubut** - Ley I-593. Promoción del cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes.
- ✓ **Corrientes** – Ley 6114 "Reg. Provincial de ER.
- ✓ **Mendoza** – Ley 8790 "Día Inter EPOF".
- ✓ **Tierra del Fuego, Antártida e Islas del Atlántico Sur** – Ley 923 "Día Provincial de las EPOF"

Gráfico 3. Provincias adheridas[51] a la Ley 26.689 y Leyes propias (a Febrero´18).

3.2. Información sobre necesidades vs. recursos disponibles

Necesidades

El Ministerio de Salud de la Nación junto a las autoridades sanitarias jurisdiccionales están frente al desafío de coordinar respuestas concretas al universo de aproximadamente 8.000 enfermedades poco frecuentes que en la mayoría son genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, auto inmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, discapacitantes, entre otras categorías:

Retrasos en la sospecha, derivación, diagnóstico precoz y dificultades de acceso a la asistencia, considerando la falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades poco frecuentes y la escasez de conocimientos especializados.

Tratamientos seguros, eficaces y de calidad considerando que la investigación en estas enfermedades no sólo es escasa, sino que también está dispersa entre distintos grupos de investigación a nivel nacional y los hallazgos no están coordinados bajo una base de datos abierta.

Disminución de la calidad de vida y discapacidad ya que las consecuencias del punto anterior conducen a una acumulación de deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales, a tratamientos inadecuados o incluso nocivos y a la pérdida de confianza en el sistema sanitario, a pesar de que algunas enfermedades sean compatibles con una vida normal si se las diagnostica a tiempo y son tratadas adecuadamente.

Distribución asimétrica entre la localización de los pacientes vs. los centros y servicios especializados. La oferta de servicios socio-sanitarios a nivel nacional para el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento de las personas con EPOF varían significativamente en términos de distribución geográfica, disponibilidad y calidad. Según la jurisdicción provincial en la que se resida y el Agente de Seguro de Salud que se posea, los ciudadanos tienen un acceso desigual a servicios especializados y tratamientos disponibles.

Un escaso número de provincias han abordado la problemática de las EPOF con éxito relativo en cuanto a implementar estrategias y políticas públicas que realmente impacten en un cambio positivo en la vida de las personas con enfermedades poco frecuentes. Incluso, el propio Estado Nacional pareciera que aún tiene varios aspectos a superar.

El diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico son los principales obstáculos para que mejore la calidad de vida de miles de personas con enfermedades poco frecuentes.

Recursos disponibles

En tanto, a contrapartida de las necesidades, los recursos disponibles aún están perdidos en el Sistema Sanitario Nacional y jurisdiccional. Si bien, los *centros y servicios especializados* no abundan, la buena noticia es que existen en Argentina, aunque en su gran mayoría actúan de modo informal bajo la voluntad de los especialistas que deciden convocar a colegas, asumiendo el desafío y responsabilidad -que implica cada realidad de una EPOF- de modo individual y pocas veces de modo institucional.

La misma suerte corre la información sobre la *evidencia científica disponible*, más aún aquella que posea un lenguaje comprensible para el propio paciente y su entorno. Información vital en tanto, la debida comprensión del estado de salud no solo permitirá la debida adherencia al tratamiento y posterior mejora de la calidad de vida para alcanzar una vida plena (personal, laboral, educativa y/o social) sino que también permitirá ejercer de modo adecuado estrategias de autocuidado, minimizando los riegos innecesarios o errores de medicación que en un alto porcentaje se dan en el hogar.

Internacionalmente se sabe que tan sólo 1.500 de las 8.000 enfermedades poco frecuentes se encuentran en estudio, por varios motivos. Esta realidad provoca que una gran mayoría de las

personas con enfermedades poco frecuentes no posean un tratamiento eficaz terapéuticamente para su dolencia, tanto sea curativos como paliativos.
Surge la necesidad de disponer de información oficial disponible en tiempo y forma de los *estudios clínicos* para éstos casos en los que para el paciente, formar parte es la única alternativa y esperanza de controlar su situación de salud.

En cuanto a la articulación de la información sobre los recursos disponibles en Argentina destinados a las enfermedades poco frecuentes requieren de un organismo que pueda coordinar dicha información para ofrecerla a los ciudadanos y al propio Sistema Socio-sanitario de modo ordenada, rápida y accesible. Por ello, se destaca la previsión que se hiciera en la Ley 26.689 (Art. 3 inc. b) en lo referido a establecer un organismo especializado de carácter multidisciplinario bajo el Ministerio de Salud de la Nación como Autoridad de Aplicación de la mencionada ley.

3.3. Cobertura Universal de Salud y EPOF

En Diciembre de 2016, el Secretario del Ministerio de Salud de la Nación Dr. Munín expresó en una rueda de prensa brindada en el marco de la firma por el CUS con la provincia de Mendoza: (…) …"A través de la Cobertura Universal de Salud las personas sin obra social ni prepaga contarán con un carnet válido para todo el país; su histórica clínica digital y el acceso gratuito a los medicamentos esenciales. Y **adelantó que se incluirán los medicamentos oncológicos -en base a los protocolos y al asesoramiento del Instituto Nacional del Cáncer-, como así también, los tratamientos de alto costo y de baja incidencia que suelen corresponder a las llamadas enfermedades raras**"[52] …

Mendoza adhirió a la Cobertura Universal de Salud y será la primera provincia en implementarlo

Viernes, 23 de Diciembre de 2016 11:31

Autoridades de la Nación y de la provincia cuyana firmaron el convenio para poner en funcionamiento la estrategia sanitaria destinada a garantizar a toda la población el suministro de servicios de salud de calidad.

El secretario de Políticas, Regulación e Institutos de la cartera sanitaria nacional, **Eduardo Munin**, y el ministro de Salud, Desarrollo Social y Deportes mendocino, **Rubén Giacchi**, firmaron ayer en Mendoza el convenio marco para la puesta en marcha de la Cobertura Universal de Salud que se implementará en esa provincia y por primera vez en el país en el mes de marzo.

"La idea es financiar una cobertura de salud para quien no lo tenga", explicó Munin y agregó que "esto también es el inicio de un ordenamiento de todo el sistema de salud de la Argentina". El secretario expresó que las condiciones del sistema Mendoza permiten "dar el puntapié inicial que luego se replicará en otras provincias".

A través de la Cobertura Universal de Salud las personas sin obra social ni prepaga contarán con un carnet válido para todo el país; su histórica clínica digital y el acceso gratuito a los medicamentos esenciales. Además, Munin adelantó que se incluirán los medicamentos oncológicos - en base a los protocolos y al asesoramiento del Instituto Nacional del Cáncer-, como así también los tratamientos de alto costo y de baja incidencia que suelen corresponder a las llamadas enfermedades raras.

Por su parte, Giacchi expresó que "firmamos el convenio que pone un marcha todo un sistema cuyos cambios no vamos a ver inmediatamente ya que lleva un proceso pero creemos que es caminar en el sentido correcto".

El ministro mendocino informó que el nuevo sistema abarcará a alrededor de un 35 por ciento (600.000 personas aproximadamente) del total de la población de la provincia que tiene trabajo informal o carece de algún tipo de cobertura. "Nuestra primera obligación es cubrir al que no tiene seguridad, al más desposeído, al más vulnerable que es una política tanto provincial como nacional", aseguró.

Figura 16. Adhesión de Mendoza a CUS. Fuente: Información Pública y Comunicación. Ministerio de Salud de la Nación. 23/12/16.
http://www.msal.gob.ar/prensa/index.php?option=com_content&view=article&id=3322:mendoza-adhirio-a-la-cobertura-universal-de-salud-y-sera-la-primera-provincia-en-implementarlo&catid=6:destacados-slide3322

Sin embargo, pasadas las firmas con el resto de las provincias adheridas al Plan de Cobertura Universal de Salud (CUS) anunciado por las autoridades sanitarias nacionales, provinciales, y el propio Presidente de la Nación, no se ha vuelto a especificar la cartera de prestaciones que incluirá dicho plan, más específicamente en lo relacionado a las tecnologías sanitarias necesarias para las personas con enfermedades poco frecuentes. Por tal motivo, en Octubre 2017 la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) se basó en la entrada en vigencia de la Ley 27.275 "Derecho acceso a la información pública" solicitando al Ministro de Salud de la Nación Dr. Jorge Lemus pueda brindar respuesta sobre:

1. Norma legal en la que se encuentra detallado o explicitado este PLAN de instrumentación de la CUS y/o cualquier documento que la instrumente.

2. Especifique la partida presupuestaria establecida para la sustentabilidad de dicho PLAN.
3. Si el mismo otorgará a las personas sin obra social o seguro de salud credenciales de atención limitada a un marco de prestaciones. De ser así, dónde podrá verse la publicación del catálogo de prestaciones.
4. Si las prestaciones que exceden dicho marco prestacional tendrán algún costo (coseguros o copagos).
5. Qué prestaciones de atención podrán solicitarse para este grupo vulnerable en la Atención Primaria y cuáles en el Hospital Público.
6. Qué respuesta ofrece la CUS para la atención de enfermedades poco frecuentes (EPOF).
7. Si el marco prestacional de CUS ¿será acorde a los establecido en el PMO?
8. En caso afirmativo, ¿se aplica a las personas sin recursos los coseguros que establece el PMO?
9. Qué papel tienen o brindarán los Agentes del Seguro de Salud a los beneficiarios de este PLAN de instrumentación de la CUS.
10. Qué sucede con el principio de gratuidad que rige el sistema público de Salud, específicamente con los Hospitales Públicos.
11. Todo otro punto o documento que se relacione con la CUS.

- Ver **ANEXO XXI -** texto **"Expte_COMPLETO_sobre_Pedido de informe CUS_MINSAL_ 4 10 17.pdf" – FADEPOF.**
    - Link de acceso a **ANEXO XXI:** https://www.dropbox.com/s/ta95yoc9mh4bsa2/ANEXO%20XXI%20-%20Expte_COMPLETO_sobre_Pedido%20de%20informe%20CUS_MINSAL%204%2010%202017.pdf?dl=0

3.4. Medicamentos

Los notables avances producidos en el ámbito de la ciencia, tecnología e innovación vinculada al ámbito de la salud, nos permite hoy estar frente a una revolución en términos de medicamentos que ha cambiado el rumbo de enfermedades crónicas, complejas, enfermedades poco frecuentes, como así también, de otras enfermedades de mayor prevalencia que tiempo atrás se consideraban sin opción terapéutica, con pronósticos desalentadores, e incluso, enfermedades para las cuales existían pocos medicamentos exitosos.

El aumento de la oferta y acceso a nuevas terapias por parte de los pacientes modifica el escenario del conocimiento que hasta años atrás se preservaba bajo el modelo médico hegemónico. Los pacientes demandan hacer uso del derecho a estar informados y participar de modo consciente y fundado de la toma de decisión sobre cuál es el mejor tratamiento disponible para su condición de salud en consenso con el médico tratante, promoviendo como principio rector que los esfuerzos de las demás partes involucradas responsables garanticen la calidad, seguridad y eficacia de los medicamentos en pos de la máxima "Seguridad del paciente".

Los *medicamentos biotecnológicos* son parte de la evolución de la medicina moderna y han demostrado bajo evidencia científica que proporcionan nuevas posibilidades tanto en la prevención, cura o tratamiento de ciertas enfermedades, como por ejemplo: cáncer, diabetes, esclerosis múltiple, ataques cardíacos, accidentes cerebrovasculares, enfermedades autoinmunes y varias enfermedades poco frecuentes.

En el "Diccionario Enciclopédico de la Legislación Sanitaria (DELS)" oficializado por la Resolución 1322-E/2017 Ministerio de Salud de la Nación (B.O. 04/07/2017) accesible en www.salud.gob.ar/dels se dedica un apartado específico a **"Medicamentos: nuevos productos de uso y aplicación en medicina humana ley 16.463"**[53], Cantafio, Fabio Fidel. Abogado, UBA. Actualización en Propiedad Intelectual y en Bioética, Facultad de Derecho, UBA. Asesor Legal de la ANMAT.

En dicho documento se especifican los diversos tipos de medicamentos y su relación con la regulación/ reglamentación científico-técnica de la actividad farmacéutica. Allí se detalla la definición de cada uno de los medicamentos:

1. Medicamento herbario
2. Medicamentos biológicos o de origen biológico
3. Producto biológico
    a. Hemoderivados
    b. Productos obtenidos por la vía de ADN recombinante (biotecnología)
    c. Anticuerpos monoclonales
    d. Medicamentos biológicos obtenidos a partir de fluidos biológicos o de tejidos de origen animal.
    e. Otros productos biológicos comprendidos:
        i. Toxinas / Toxoide
        ii. Producto alergénico
        iii. Vacunas de alérgenos individualizadas
4. Vacunas
5. Medicamentos para terapias de avanzada
    a. Medicamento para terapia génica
    b. Medicamento de terapia celular somática
    c. Producto de Ingeniería de tejidos
6. Tecnologías y terapias innovadoras
    a. Las terapias emergentes
    b. Los procesos o tecnologías emergentes
    c. Productos trans categorías o "borderline" o "grises"
7. Novedades terapéuticas empleadas en el régimen de los estudios clínicos

Lectura recomendada:

- Ver **Anexo XIII** - texto completo de "**Medicamentos**: nuevos productos de uso y aplicación en medicina humana ley 16.463" en http://www.salud.gob.ar/dels/node/133
    - Link de acceso a **ANEXO XIII:** https://www.dropbox.com/s/uv60aarfgyfup2q/ANEXO%20XIII%20-%20ariel_lira_-_medicamentos_nuevos_productos_de_uso_y_aplicacion_en_medicina_humana_ley_16463_-_2017-04-20.pdf?dl=0

3.4.1. Las diferentes clasificaciones de medicamentos.

A diferencia de los *medicamentos de síntesis química ó tradicionales* (entre los que se encuentran los medicamentos originales, copias o "similares" y los "genéricos") que poseen una estructura pequeña y simple elaborada a partir de la combinación de ingredientes químicos fáciles de reproducir y estables, los *medicamentos biotecnológicos* (que incluyen a los medicamentos biológicos innovadores y biosimilares) se elaboran a partir de microorganismos vivos mediante procesos de ingeniería genética y poseen una estructura grande, heterogénea, compleja, difícil de reproducir exactamente y menos estable. Lo que conlleva incluso a la necesidad de especificar diferencias entre los biológicos innovadores y biosimilares.

Evidenciando las amplias diferencias de estructuras, complejidad y procesos de elaboración entre los tipos de medicamentos, la sociedad civil de pacientes, por iniciativa de **FADEPOF**, hizo público un **manifiesto sobre "Las diferentes clasificaciones de medicamentos"** con el fin de incentivar el mayor conocimiento sobre estos aspectos, que en muchas ocasiones, son de vital importancia para la efectividad terapéutica de las enfermedades más complejas, crónicas y las poco frecuentes.

En el **manifiesto** se especificó:

1. El mejor tratamiento es aquel que el paciente ha entendido y consensuado con su médico tratante. Porque además de establecerse mediante la prescripción de un medicamento de calidad, seguro y eficaz, contará con la adherencia por parte del paciente. Ya que éste habrá podido comprender que los beneficios son mayores a los posibles efectos adversos del medicamento, e incluso a los riesgos de dejar librada al destino la evolución natural de la enfermedad.
2. Se solicita la necesidad de respetar los tratamientos que bajo criterios clínicos demuestran eficacia terapéutica, más aún en aquellas enfermedades complejas.
3. Es prioritario que autoridades, profesionales de la salud, industria y pacientes trabajen articuladamente en aquellos puntos en común que garanticen la calidad, seguridad y eficacia de todos los medicamentos, con especial atención en los biotecnológicos (tanto biológicos innovadores como biosimilares).
4. Se debe fortalecer el marco normativo vigente (Ley 25.649)) -o los que pudiesen generarse- de modo estable y claro respecto a la prescripción, dispensación y administración considerando explícitamente:

    a. La diferenciación entre medicamentos de síntesis química/ tradicionales y los biotecnológicos.

    b. Restringir la posibilidad de intercambio y sustitución automática sin previa autorización del médico prescriptor en los medicamentos complejos y en los biotecnológicos (tanto originales como biosimilares) con el fin de favorecer la seguridad del paciente, como así, preservar la responsabilidad del médico (Ley 17.132).

    c. Especificar que en el caso de prescripción de medicamentos biotecnológicos (originales o biosimilares) se debe incluir tanto el principio activo/ denominación internacional como la denominación comercial, para garantizar la trazabilidad e identificación del fármaco administrado al paciente de forma clara, rápida e inequívoca. Esto evitará riesgos potenciales para la salud de los pacientes tanto en el caso de que exista un problema de calidad o ante la aparición de un efecto adverso vinculado al

medicamento que deba reportarse al Sistema Nacional de Farmacovigilancia con el objetivo de actuar en prevención de nuevos problemas/ casos.

5. La administración sanitaria debe proteger el derecho a la vida y a la salud, y el derecho a la información adecuada y veraz que permita tomar decisiones válidas. Garantizando que los medicamentos biotecnológicos (tanto biológicos originales como biosimilares), sean tratados como *NO idénticos* y sean diferenciados claramente en cada instancia por la que pasa el medicamento: prescripción, dispensación, y administración.

6. De la agencia nacional, ANMAT, bajo su sistema regulatorio de registro para comercialización de medicamentos, que es una garantía para los pacientes, se espera que continúe con sus esfuerzos destinados a que:
    a. Todo medicamento cuente con las pruebas necesarias que demuestren su calidad, seguridad y eficacia, para cada una de sus indicaciones.
    b. Los criterios y normativa se aproximen permanentemente a los establecidos por la Organización Mundial de la Salud (OMS) que especifica claramente que a los medicamentos biotecnológicos, más precisamente los biosimilares, no es posible aplicarles los mismos criterios que a los genéricos a la hora de demostrar similitud, intercambiabilidad, sustitución y extrapolación de las indicaciones, sino que requieren de un largo camino que lo defina y determine técnicamente mediante estudios clínicos comparativos rigurosos en todos los estadios y enfermedades para los que fueran aprobados.

    c. Todo medicamento que difiera del original aprobado para la comercialización debiera llevar su clara identificación, siendo que en su packaging se exhiba el rótulo de "medicamento genérico" de tratarse de moléculas de síntesis químicas, o "medicamento biosimilar" para el caso de los biotecnológicos.

6. Continuar enfatizando la cultura de "Seguridad del paciente" mediante el incentivo de reportes de reacciones adversas, ineficacia terapéutica y/o eventos no esperados de los medicamentos al Sistema Nacional de Farmacovigilancia tanto por parte de los profesionales de la salud, la industria farmacéutica como de los propios pacientes y cuidadores en estrecha colaboración y participación de las organizaciones de pacientes como Efectores Periféricos.

7. Toda información relacionada con nuevos registros de medicamentos como así los informes de reportes de Farmacovigilancia deben hacerse públicos, en lenguaje comprensible para la población general, permitiendo así que todo paciente tenga la posibilidad de monitorear y/o consultar sobre la calidad, seguridad y eficacia de un medicamento comercializado en Argentina.

8. Es de vital importancia concebir a los pacientes, representados mediante las organizaciones de pacientes, como principales protagonistas e interesados. Siendo incluidos como voceros de la realidad nacional/ jurisdiccional y observadores/ testigos ciudadanos en los órganos de toma de decisiones e implementación de políticas públicas socio-sanitarias.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XXII -** texto completo de **"Manifiesto Pacientes I Biotecnología final.pdf".**
    - Link de acceso a **ANEXO XXII:** https://www.dropbox.com/s/v612lpjsezfkr39/ANEXO%20XXII%20-%20Manifiesto%20Pacientes%20I%20Biotecnolog%C3%ADa%20final.pdf?dl=0

3.4.2. Prescripción por nombre genérico.

En el año 2016, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), elaboró un documento de posicionamiento destinado a establecer mayor información que permita esclarecer la confusión que habitualmente se da en los medios y ciertas mesas de decisión cuando se habla –mal

llamados- de medicamentos genéricos en Argentina. Más, ante proyectos de modificación de la Ley 25.649 de "Especialidades Medicinales y Promoción de Medicamentos por su nombre genérico"[54].

Sociedades científicas, académicas y las agencias reguladoras del mundo están trabajando junto a la Organización Mundial de la Salud y los Estados miembros sobre las políticas de salud con los esfuerzos puestos en la "seguridad del paciente", y su relación con los errores de medicamentos (EM), ya que la evidencia científica demuestra que la pregunta más acertada debería ser **¿Cuándo te pasará a vos un error de medicamento? En vez de ¿Y, si te pasara a vos?**

Los **errores de medicación** (EM) pueden darse a lo largo del proceso que incluye la prescripción (responsabilidad del médico tratante), la dispensación (a cargo del farmacéutico y/o los agentes de la Seguridad Social), la administración (a cargo del propio paciente y/o cuidador) y el cumplimiento terapéutico -lo que se conoce como adherencia al tratamiento- (por parte del paciente). El proceso posee una gran ventana de posibilidades de errores que atentan contra la seguridad del paciente (en diferentes categorías de gravedad, que llegan hasta la muerte) e involucran a todos los actores del proceso. Por eso, las propuestas deben venir por el lado de las **soluciones de fondo diferenciando claramente las categorías de medicamentos y sus niveles de complejidad (producción y componentes)**.

Estudios observacionales demuestran que **los EM son PREVENIBLES**, según lo manifiesta la propia OMS. Aún más, **gran parte de esos errores suceden en los hogares**. **Lo que indica el escaso nivel de "saber" de la persona/ paciente frente a un medicamento.**

El **Sistema Nacional de Farmacovigilancia** podrá brindar aportes científicos de la realidad de Argentina al respecto.

En el documento de posicionamiento se detalla que en Argentina no existen aún, regulaciones específicas para la aprobación de Medicamentos Genéricos.

- El actual Decreto 150/92 promulgado por la ANMAT (base de la regulación para aprobación de especialidades medicinales), se basa en el concepto de aprobación de productos por "similaridad", pero no contempla ningún requisito específico para que algún producto siendo copia pueda definirse como auténtico Medicamento Genérico.
- Si existen regulaciones definidas por la ANMAT, para establecer requisitos de Biodisponibilidad y Bioequivalencia, pero surgieron en base a la clasificación de determinados grupos de moléculas como "de riesgo" (Ej. Carbamazepinas; Litio; Insulinas; Productos para el tratamiento de HIV-SIDA), y aún estos estudios establecidos como requisito no son determinantes para definir Genéricos.
- El comportamiento de los medicamentos copia, aprobados por similaridad en nuestro país, en algunos casos identificados por Ingrediente Activo pero mayoritariamente además con Marca Comercial, tampoco ha aportado los beneficios de carácter económico y de competencia que se buscan internacionalmente con los programas de Medicamentos Genéricos de calidad.

La Ley existente es de "Prescripción por Nombre Genérico", y no Ley de Medicamentos Genéricos.

- Si bien los conceptos generales sobre Prescripción por Nombre Genérico (globalmente vinculados al nombre del Ingrediente Activo) incluidos en la Ley son adecuados y útiles, al promoverse mediante esta ley la sustitución automática de productos en Farmacias, no se está garantizando por parte del Estado condiciones de calidad, seguridad y eficacia para todas las moléculas "similares" disponibles en el mercado, aprobadas como copias y no como Medicamentos Genéricos.
- Esta Ley no distingue además, los diversos grados de complejidad de los distintos grupos de moléculas, como es reconocido incluso en las regulaciones de Biodisponibilidad y Bioequivalencia.
- La ley alienta además los mecanismos de sustitución automática, limitando la libertad y capacidad de decisión del médico tratante, y en un marco de escasa información al paciente sobre las realidades citadas.

Los Medicamentos Genéricos ocupan un lugar importante en la Salud Pública Global (cumpliéndose determinadas condiciones esenciales).

- Ante la caída de patentes de los medicamentos tradicionales (de molécula pequeña), ingresan al mercado para ocupar un lugar de relevancia.
- Son aprobados por las Agencias Regulatorias de países de alta vigilancia sanitaria, bajo normas específicas (Ej. FDA de USA - con NDAA - New Drug Aplication Abreviado).
- Lo citado permite, que el Estado de garantía de calidad, seguridad y eficacia para los productos definidos como Genéricos, y los mismos puedan ser intercambiables con los originales (En USA se publica el denominado Orange Book conteniendo todos los Medicamentos Genéricos autorizados para intercambiar).
- Al ser aprobados como tales e ingresar al mercado, los genéricos aportan ventajas en cuanto a mayor competencia, reducción de precios y accesibilidad.
- Estas pautas son consideradas validas con respaldo de OMS, y aceptación armonizada de regulaciones de muchos países.
- En nuestra región, Brasil es también un ejemplo de implementación de lo citado apareciendo aún en el estuche de venta del medicamento autorizado para esto, la identificación como Medicamento Genérico.

Medicamentos Biotecnológicos - Biológicos, Biosimilares y de Alta Complejidad - Riesgos de la Ley de Prescripción por nombre Genéricos.

- Todas las regulaciones globales en medicamentos y aún las Argentinas (respaldadas por la OMS), determinan que los medicamentos Biológicos y Biosimilares deben ser tratados de manera especial (existen regulaciones específicas vigentes para Biológicos y Biosimilares en nuestro país, a partir de fines del 2011).
- Las recomendaciones de OMS, y todas estas regulaciones también establecen claramente que ningún producto Biológico o Biosimilar puede ser considerado "idéntico", siendo siempre identificado como "similar" (Biosimilares), por lo cual no es aceptable la aplicación de ningún régimen para productos Genéricos por definición en estos casos, y estas regulaciones también lo aclaran.
- La Ley de Prescripción hoy vigente en Argentina, no distingue a estos productos de alta complejidad, permitiendo entonces potenciales errores, si por ejemplo se sustenta su aplicación sólo sobre la base del nombre del Ingrediente Activo, sin distinguir que sea Medicamento tradicional o Biológico / Biosimilar.
- Para los productos Biológicos y Biosimilares, no hay aún definiciones en nuestro País, sobre requisitos especiales que deberían establecerse para la potencial sustitución e intercambiabilidad.
- Ante estos mismos posibles escenarios y situaciones, en países de alta vigilancia sanitaria (aún cumpliéndose todas las regulaciones adecuadas de Biosimilaridad), la sustitución automática nunca es aconsejada, y menos aún sin la adecuada información, la libre intervención del médico tratante en la prescripción y el conocimiento y participación activos del paciente.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XXIII -** texto completo "**Posicionamiento Proy 0770-D-2016 FADEPOF.pdf**".
    - Link de acceso a **ANEXO XXIII:** https://www.dropbox.com/s/kehmn3gaa1lu89f/ANEXO%20XXIII%20-%20Posicionamiento%20Proy%200770-D-2016%20FADEPOF%20final.pdf?dl=0

3.5. Prestaciones sanitarias y la judicialización de la salud

A lo largo del recorrido del contenido del presente informe ha quedado expresada la vinculación directa entre las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes y los servicios de atención socio-sanitarios. Frente a la presencia de una EPOF requerimientos multidisciplinarios serán demandados por la población de personas afectadas y su entorno cercano.

Por lo tanto, uno de los aspectos prioritarios que se desprenden de las EPOF es su acceso al derecho a la salud con particularidades en cuanto a las prestaciones que irán ligadas a la etiología de la enfermedad y las circunstancias personales del individuo. De aquí que, uno de los puntos aún postergados en las mesas de decisiones sobre una política de Estado para las EPOF es lo referido al Art. 6 de la Ley 26.689 de "Cuidado integral de la salud de las personas con EPOF" en Argentina.

En este sentido, en nuestro país se da un escenario ambiguo donde en la teoría, el derecho a la salud está contemplado ampliamente en la normativa vigente (leyes, decretos y tratados internacionales sobre derechos humanos ratificados por Argentina). En cambio, en la práctica se dan frecuentes reclamos por incumplimiento de las prestaciones sanitarias tanto de las empresas de medicina prepaga, obras sociales como del propio Estado haciendo omisión o desconocimiento del marco normativo que ubica al derecho a la salud como un derecho constitucional, social y exigible.

Así mismo, se destaca que el Estado en su rol rector impacte normas de cumplimiento para los Agentes de la Seguridad Social sin contemplar su propia obligación para con las medidas adoptadas. Un claro ejemplo es lo que sucede con el Plan Médico Obligatorio (PMO) o, incluso, las demandas judiciales por parte de individuos que no reciben las prestaciones por parte de los organismos del Estado (Servicios sociales de los hospitales públicos, PAMI, Programa Incluir Salud -ex Profe-, Dirección Nacional de Ayudas Especiales -DADSE-, entre otros).

Estas realidades nacionales, dejan a la población en una situación de extrema vulnerabilidad ya que una persona con una condición de salud sin acceso a la salud ve alterada todo el resto de los aspectos de vida (educativo, laboral, social), e incluso, el de su entorno cercano (familiares, cuidadores).

Se podría pensar que el mayor número de incumplimiento de las prestaciones por parte de los Agentes de la Seguridad Social o el Estado podrían limitarse a aquellas de mayor costo (alto costo), sin embargo, bajo el conocimiento y acción de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) se pueden dar ejemplos de casos de incumplimiento de pañales para niños con incontinencia a causa de su patología de base MPS, o negativas de sesiones de kinesiología, bolsas de ostomías, por citar algunos casos.

Una de las grandes falencias del Sistema Socio-Sanitario Argentino es el bajo nivel de calidad de la atención y la escasa implementación de procesos administrativos, lo que repercute en un "caos" en el cual debe "lidiar el paciente". La "odisea diagnóstica" se transforma en la "odisea de acceso a la salud".

El **Sistema Socio-Sanitario Argentino desde la perspectiva del beneficiario** se percibe como:

- Un gran porcentaje de las dependencia del Estado no brindan número de Expediente al iniciar los trámites (principalmente por falta de sistema).
- Un gran porcentaje de las dependencia del Estado no brindan N° de Reclamo para realizar seguimiento de la gestión. Y escaso nivel de implementación de procesos de reclamos.
- En la mayoría de los casos, el cierre de los expedientes finalizan con la orden de compra a la droguería/ prestador, siendo que no se supervisa la entrega efectiva de la prestación al beneficiario. Período (entrega de prestación) que habitualmente se ve demorado por varias razones: faltantes, demoras por motivos de documentación, falta de pago a los proveedores, entre otros.
- Grandes demoras en los procesos internos administrativos y de autorización situación que impacta en el paciente siendo que muchas veces la documentación presentada (receta) se

vence en dicho período (teniendo que iniciar nuevamente el proceso desde la visita al médico hasta la entrega de la documentación en la dependencia del Estado).

- Escasa implementación de procedimientos sobre requerimientos para prestaciones/ tratamientos.
- Escaso nivel de estandarización de criterios en procesos de aprobación de trámites.
- En una gran cantidad de dependencias del Estado, no se notifica a los beneficiarios los motivos por los cuales los expedientes "no avanzan" en los procesos de administración y autorización, quitando la posibilidad de "salvar la situación" por parte de los beneficiarios (adjuntando documentación).
- Escaso nivel de implementación de procesos de sistemas de control por parte de la central
- Escasos niveles de Informes de Gestión de las Unidades de Gestión Provincial disponibles al púbico (información pública)

El litigio por el acceso a las prestaciones sanitarias a priori parece ser casi la única alternativa que le resta a las personas, aunque dicha situación no siempre resulta posible, ya que no toda la población tiene acceso al conocimiento de esta opción, a los recursos necesarios para llevarla a cabo, y por sobre todo, no todos poseen el tiempo para destinarle a la gestión de un proceso de judicialización – aunque sea por la vía rápida de amparo.

En el trabajo **"Litigio judicial y el derecho a la salud en Argentina"**[55] realizado por Verónica Gotlieb, Natalia Yavich y Ernesto Báscolo, se llevó a cabo un análisis documental de 125 litigios con sentencias de la Corte Suprema de Justicia dictadas entre 1994 y 2013 donde se …"Se observó una preeminencia de la reclamación individual (88% reclamantes personas físicas individuales - *la mitad personas con discapacidad*), y de reclamantes afiliados a la seguridad social o a seguros privados (64%), con un esquema típico del derecho privado (87% reclama cobertura de un servicio médico). **El 75% de los fallos ordenaron brindar los servicios de salud reclamados, sin visibilizar los fallos del sistema de salud, ni ordenar acciones para promover la equidad y garantizar el derecho a la salud, que alcancen a otras personas sometidas a la misma situación que el reclamante**. La judicialización, hasta el momento, no está promoviendo activamente la equidad, el derecho a la salud y el diálogo interinstitucional. (…) Los datos indican que **el 87% de las reclamaciones promovidas a través de los litigios gira en torno a la reclamación de cobertura prestacional, y que una cuarta parte de las mismas reclamaba la cobertura de prestaciones del PMO**".

Una de las líneas de discusión que plantea el trabajo y que conserva interés en la actualidad es que el Poder Judicial (…) …"**consolida una línea jurisprudencial promotora del derecho a la salud de los reclamantes, comprometida con la provisión efectiva de atención de la salud para quienes llegan al litigio, imponiendo vertical y horizontalmente obligaciones de cumplimiento del derecho a los distintos sub-sectores y niveles del sistema de salud, pero que limitada a la resolución del caso concreto no abre el debate sobre las debilidades o fallos del sistema de salud y/o brinda una plataforma para su extrapolación a otras poblaciones o para el diseño e implementación de políticas públicas de salud**. (…) …Mientras que otros temas vinculados a la salud, como la contaminación del Riachuelo o el aborto no punible, adquirieron notoriedad y presencia pública a través de la intervención de **la Corte, que usó recursos como las audiencias públicas en el trámite de las respectivas causas, el acceso a la atención de la salud no ha logrado provocar una intervención judicial más afín a un modelo dialógico** con el dictado de **sentencias que podrían, aún a partir de casos individuales, generar discusiones sobre la situación de un colectivo o motorizar reformas estructurale**s."[49]

Lectura recomendada

- Ver "**Litigio judicial y el derecho a la salud en Argentina**". Verónica Gotlieb, Natalia Yavich y Ernesto Báscolo. ARTIGO. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 32(1):e00121114, jan, 2016. http://www.scielo.br/pdf/csp/v32n1/0102-311X-csp-0102-311X00121114.pdf

Según un análisis cuantitativo realizado por Bürgin Drago, Teresa en el libro "**El amparo judicial como instrumento de ampliación del PMO: el estado nacional como garante de la salud"**[56] editado por Fundación Sanatorio Güemes, 2013, se puede observar que según los registros de la

Superintendencia de Servicios de Salud se registraron 7.229 por reclamos de beneficiarios a través la Res.075/98 en el año 2011 cuyos motivos fueron:

- Medicación 5,8%
- **Afiliación 54,6%**
- Problemáticas Prestacionales 22,3%
- Discapacidad 17,2&

Siendo los motivos más frecuentes de amparos:

- Rechazo en la cobertura de prestaciones médicas PMO y fuera del PMO.
- Falta de entrega de medicamentos correspondientes a enfermedades con cobertura PMO o por leyes especiales (HIV, Oncología, Diabetes).
- Falta de entrega de prótesis u ortesis.
- Rechazo en la cobertura de tratamientos específicos (fecundación asistida, cirugía bariátrica, etc.).
- Rechazo afiliación medicina privada, o cambio de condiciones durante la vigencia del contrato.
- Prácticas defensivas

En la agenda pública pareciera estar instalada la discusión alrededor de la inadecuada demanda de prestaciones sanitarias por parte de los usuarios viabilizada a través de la judicialización de la salud. Sin embargo, frente a los datos expuestos anteriormente pareciera que dicha judicialización se basa en la exigibilidad del derecho a la salud fundado por el incumplimiento de las normas vigentes que establecen las obligaciones de los diversos prestadores o financiadores del sistema.

Tal es así que el reciente **Registro Nacional de Juicios de Amparo en Salud** creado por la **Resolución 409/2016**[57] de la **SSSalud** (publicado el 0/11/2016) pareciera estar fundado en una idea sesgada de la realidad Argentina, siendo que su implementación sería más una herramienta de "persecución al usuario" que de "control hacia los agentes de seguro de salud" alcanzados por la norma.

3.6. Evaluación de Tecnología Sanitaria

El uso de la evaluación de tecnologías sanitarias puede contribuir en gran medida a la gestión de la incorporación de nuevas tecnologías sanitarias, ampliando su uso o llevando a decisiones de desinversión (46-48). Sin embargo, el valor de estos métodos depende de la calidad de los datos sobre la efectividad y las estimaciones de los costos que se usen en las evaluaciones. Para hacer una evaluación exhaustiva de la costo-efectividad de una nueva tecnología sanitaria se necesita un análisis comparativo de los tratamientos disponibles a nivel nacional y los tratamientos nuevos, teniendo en cuenta todos los gastos efectuados y evitados, así como los beneficios de salud. Por lo tanto, los países deben fortalecer la capacidad para estimar los costos de la atención de salud y producir datos científicos de buena calidad. Por otro lado, los países deben monitorear la calidad, seguridad y eficacia de los productos para la salud, en vista de que los datos científicos suelen presentar limitaciones cuando se introducen estos productos en los sistemas de salud.

Fuente:
http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=12556&Itemid=42099&lang=es

3.6.1 Documento de Posición de FADEPOF sobre la creación de una Agencia de Evaluación de Tecnología para la Salud en Argentina

Posición sobre la creación de una Agencia de Evaluación de Tecnología para la Salud en Argentina.

La AGNET es más necesaria para el ciudadano/ paciente que para los financiadores del sistema de salud.

El Estado como garante y protector de la salud de los Argentinos debe generar los espacios y estructuras sólidas y objetivas para que la decisión del responsable de la prescripción (médico) de una tecnología sanitaria se base en el conocimiento robusto de la mejor evidencia científica disponible que determina cuál es la mejor opción que el paciente necesita, en base a su condición de salud, y que los beneficios que ésta ofrece están por sobre los riesgos (efectos adversos, falta de eficacia, toxicidad innecesaria).

Para plantear un escenario real en Argentina que permita pensar en una Agencia de Evaluación de Tecnología para la Salud con características similares a la **NICE**, es necesario ser conscientes que partimos de lugares diferentes: El Reino Unido posee un único sistema de salud (NHS), con aceptables estándares de calidad en la atención, garantiza el acceso real a los medicamentos y tratamientos siendo que toda persona los **recibe en tiempo y forma** en tanto su médico tratante así lo prescribe. El médico, en virtud de su experiencia profesional determina su decisión sobre los consensos establecidos en las Guías de Práctica Clínicas de Manejo y Tratamiento. Y el sistema de salud, sitúa al ciudadano/ paciente como eje central de las prioridades y necesidades a atender y es parte indispensable en la toma de decisiones. Por el contrario, en Argentina, la salud se sitúa en un marco "teórico" repleto de conflictos de interés y muy alejado de las necesidades reales de los ciudadanos/ pacientes. De hecho, muchos de los actores del sector salud hablan sobre cuáles son las necesidades de la población sin siquiera preguntarles o darles la palabra, aún cuando los tienen delante.

Sorprendentemente, la AGNET es más necesaria para el ciudadano/ paciente que para los financiadores del sistema de salud. Pero pocos dan el espacio para que la voz del paciente pueda manifestarlo.

Una Agencia de Evaluación de Tecnología para la Salud debería centrarse en cuál es la necesidad para la condición de salud que presenta la persona y no en cuánto cuesta, dado que se podría cometer el gran error de designar los "finitos recursos" en tecnologías sanitarias innecesarias pero más económicas.

Los representantes de la sociedad civil -y principal interesado en generar un proceso basado en la evidencia, ético y transparente-, requieren que el Poder Ejecutivo y Legislativo extremen los espacios de discusión sobre el proyecto de creación de la Agencia Nacional de Evaluación de Tecnologías en Salud (AGNET) en tanto su pilar fundacional sea la **objetividad técnica de sus evaluaciones de la evidencia científica robusta y costo-efectividad y no** -como pareciera se torna la intención actual- **una herramienta restrictiva del derecho a la salud.**

Se manifiesta:

- **El alivio o la cura de una enfermedad no radica en "promesas" sino en medicamentos y tecnologías sanitarias de calidad, seguras y eficaces para la condición de salud**. Por lo que el mayor interesado en que esa tríada se cumpla es el propio paciente, quien además conoce sus limitaciones y capacidades para determinar cuál es el mejor medicamento disponible para su condición de salud. Por eso, necesita que el Estado ejerza su rol de protector y garante en cuanto al acceso a los tratamientos, en lo referido a establecer la calidad, seguridad y eficiencia de los medicamentos en Argentina, basados en la decisión médica.

- Los ciudadanos/ pacientes **necesitamos una Agencia de Evaluación de Tecnología para la Salud que sea objetiva, integrada por los mejores expertos técnicos, que produzca recomendaciones de calidad bajo una metodología científica con los estándares internacionales, mediante procesos transparentes, bioéticos y justos, y que centre sus prioridades guiado por la propia realidad que evidencia la voz del paciente** (y no la de los financiadores o la industria).

- Necesitamos una **AGNET que se transforme en una herramienta de consulta para la toma de decisiones bajo el principio de uso racional de los medicamentos. Contribuya a elevar los estándares de calidad, seguridad y eficacia de los medicamentos y nuevas tecnologías, entendidos como aquellos que significativamente contribuyen a aliviar o curar una enfermedad**.

- Que la **AGNET ejerza como garante y protector ante posibles conflictos de interés que impacten negativamente de algún modo ante el derecho a la salud de los ciudadanos**.

- **El verdadero valor de la AGNET radica en situarla en un lugar de prestigio técnico e independencia política, que garantice que sus evaluaciones velarán por la seguridad del paciente, siendo dicha recomendación verdaderamente la mejor opción para él**. Por lo que imponer (vincular) sus recomendaciones no solo sería inconstitucional (por la independencia de los Poderes) sino que restaría valor –y confianza- ante la sociedad y la justicia.

- Que la **AGNET involucre a las personas para quienes sus dictámenes serán ciertamente relevantes, dándoles el rol protagónico como voceros de las necesidades y preferencias en lo que la agencia debiera trabajar y/o priorizar**. La participación activa de los ciudadanos/ pacientes, sus cuidadores u organizaciones que las representan –ciertamente formados- dentro de la AGNET es lo que le dará verdadera legitimidad a las decisiones. Dicha participación son prácticas que rigen como centrales y por norma legal en la actualidad, no sólo en la NICE sino en la EMA y/o FDA siendo parte de las comisiones decisoras, incluso ocupando cargos dentro de las estructuras formales.

Por lo tanto, la **AGNET pareciese ser una herramienta válida en tanto se mantenga en el ámbito técnico, con independencia política y de los organismos financiadores. Se ajuste a derecho, y de acuerdo a una política integral de uso racional de las tecnologías, por lo que no puede quedar al margen de una adecuación y reformas en salud, que incluya la ley de medicamentos y el cumplimiento del PMO por parte de todas las obras sociales provinciales, sindicales y el propio Estado.**

La creación de la Agencia Nacional de Evaluación de Tecnologías en Salud (AGNET) **sin la expresa participación de todos los actores involucrados en la salud, entre los que se encuentran prioritariamente los propios ciudadanos, sería una decisión muy alejada del espíritu superador que se necesita para el Sistema de Salud Argentino.**

La definición del **uso racional de medicamentos**[58] refiere que: "Los pacientes reciben la medicación adecuada a sus necesidades clínicas, en las dosis correspondientes a sus requisitos individuales, durante un período de tiempo adecuado y al menor coste posible para ellos y para la comunidad"(OMS, 1985).

Los avances de la investigación científico-tecnológica, especialmente en lo referido a la biomedicina, poseen un ritmo creciente y sostenido, situándonos en un universo de conocimiento que en la actualidad nos enfrenta a nuevos desafíos en cuanto al "acceso y uso racional" de los medicamentos y las tecnologías sanitarias esenciales y estratégicos, incluidos los que se consideren de alto costo ya que muchos de éstos para las enfermedades complejas y/o poco frecuentes (…) "ahora se consideran esenciales dado que pueden mejorar considerablemente la calidad de vida y los resultados en materia de salud cuando se usan de acuerdo a las guías de práctica clínica basadas en la evidencia"[59].

En el contexto Argentino, la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) manifiesta una clara necesidad de generar políticas y estrategias a nivel nacional, junto a un marco regulatorio sólido de medicamentos que permita garantizar el acceso equitativo de toda la sociedad a medicamentos y tecnologías sanitarias de calidad, seguros y eficaces, y costo-efectivos, desestimando la demanda inapropiada, o de medicamentos ineficaces, o que no ofrecen beneficios suficientes sobre alternativas ya existentes.**

Como bien lo ha expresado la Dra. María Inés Bianco en su artículo "Pensar el medicamento en relación al acceso"[60] (…) "Conforme al concepto de salud integral, el Estado Argentino, debe garantizar el "derecho a la vida" donde tiene vinculación directa con el "acceso a los medicamentos" como garantía específica. Según el art. 12 del Pacto Internacional de Derechos Económicos Sociales y Culturales[61] , nuestro país debe reconocer a toda persona "el derecho al disfrute del más alto nivel posible de la salud física y mental". En consecuencia, **al considerar al medicamento como un bien social, como herramienta para mejorar la calidad de vida de la persona, curar, o paliar síntomas de una enfermedad, queda claro que deben estar cubiertos o garantizarse su acceso.**

Las bases de la AGNET han sido reconocidas públicamente que surgen de la **NICE (https://www.nice.org.uk/), una entidad independiente de la influencia de la política e imparcial que se ha ganado su prestigio y reconocimiento basado en sus recomendaciones transparentes y bajo normas de alta calidad en: la evidencia** (sobre la eficacia clínica y la rentabilidad), **la participación de comités independiente de expertos, participación pública** (en todos sus comités se incluyen al menos 2 representantes de pacientes, cuidadores, usuarios de servicios o público en general que aportan la experiencia y conocimiento para orientar y asesorar con el fin de asegurarse de que el trabajo refleje las necesidades y prioridades de aquellos que serán afectados por las decisiones), **consulta genuina y transparente** (bajo un proceso de consulta por parte de las personas, grupos de pacientes, organismos profesionales, organizaciones benéficas y la industria), **revisiones** (periódicas ante nueva evidencia), con el fin de garantizar el mejor uso posible de los recursos disponibles (tratamientos e intervenciones apropiadas). **Sus recomendaciones son adoptadas no por su carácter vinculante sino por su pormenorizada evaluación de la mejor evidencia disponible mediante comisiones técnicas y libres de conflictos de interés.**

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) solicita al Poder Ejecutivo y Legislativo pueda atender la propuesta que la sociedad civil posee para la creación de una futura Agencia Nacional de Evaluación de Tecnologías en Salud (AGNET).

Lectura recomendada:

- Información de contexto Argentino: Consensosalud.com.ar **"PARA LA POLÍTICA NACIONAL DE MEDICAMENTOS ES FUNDAMENTAL CONTAR CON LA AGENCIA NACIONAL DE EVALUACIÓN DE TECNOLOGÍAS SANITARIAS"** http://www.consensosalud.com.ar/para-la-politica-nacional-de-medicamentos-es-fundamental-contar-con-la-agencia-nacional-de-evaluacion-de-tecnologias-sanitarias/

3.7. Discapacidad y EPOF

La discapacidad –y en algunos casos la invalidez- física, visceral o psíquica se presenta en el 65% de las personas con una EPOF[20] . Dicha situación evidencia la necesidad de diseñar políticas transversales (sanitarias, sociales, escolares y laborales), de acciones articuladas y planificadas a largo plazo entre las dependencias del Estado competentes en todos los ámbitos involucrados (Salud, Social y Deporte, Educación, Trabajo, Discapacidad).

En particular, la falta de políticas socio-sanitarias específicas para las enfermedades poco frecuentes y la escasez de iniciativas que potencien el conocimiento especializado generará aún mayores retrasos diagnósticos y dificultades de acceso a derecho (en la asistencia, tratamiento y rehabilitación como aspectos prioritarios).

La demora en la implementación de políticas activas en materia de discapacidad y enfermedades poco frecuentes conducirá a acentuar las deficiencias –a veces irreversibles pero evitables- físicas, viscerales, psicológicas, intelectuales, visuales en las personas que las padecen.

La discapacidad está presente en las enfermedades poco frecuentes por la propia naturaleza etiológica que éstas patologías provocan, como también por la demora diagnóstica y/o a los tratamientos (en ocasiones inadecuados o incluso nocivos).

Los apoyos específicos que el acceso efectivo a derecho brinda a las personas con discapacidad (Ley 22.431[62] y 24.901[63]) permite que un mayor número de personas con deficiencias (de funcionamiento, actividad y/o participación) relacionados con el estado de salud (enfermedades poco frecuentes) puedan llevar una vida plena.

El estudio "Impacto socio-sanitario en pacientes con enfermedades raras (estudio ERES)[64]" publicado en la revista *Medicina Clínica,* en sus conclusiones pone de manifiesto el alto grado de discapacidad y dependencia de los pacientes con enfermedades poco frecuentes, cuyo porcentaje es mucho más severo en niñas y niños.

Los pacientes refirieron discapacidad (grado leve o moderado) en las áreas:

- física (87,7%),
- emocional (83,6%),
- social (75,6%)
- y sensorial (53%).

La Organización Mundial de la Salud ha elaborado la **Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF)** como **herramienta** para **«proporcionar un lenguaje unificado y estandarizado que sirva como punto de referencia para la descripción de la salud y los estados relacionados con ésta»** y que los Estado miembro han adoptado para la evaluación de la discapacidad.

La CIF se basa en los conceptos[65] de:

- **Funcionamiento**: como término genérico para designar todas las funciones y estructuras corporales, la capacidad de desarrollar actividades y la posibilidad de participación social del ser humano.
- **Discapacidad**: como término genérico que recoge las deficiencias en las funciones y estructuras corporales, las limitaciones en la capacidad de llevar a cabo actividades y las restricciones en la participación social del ser humano.
- **Salud**: como el elemento clave que relaciona a los dos anteriores.

Tabla 1*. Visión de conjunto de la CIF

	Parte 1: Funcionamiento y Discapacidad		Parte 2: Factores Contextuales	
Componentes	**Funciones y Estructuras Corporales**	**Actividades y Participación**	**Factores Ambientales**	**Factores Personales**
Dominios	Funciones corporales. Estructuras Corporales.	Áreas vitales (tareas, acciones).	Influencias externas sobre el funcionamiento y la discapacidad.	Influencias internas sobre el funcionamiento y la discapacidad.
Constructos	Cambios en las funciones corporales (fisiológicos). Cambios en las estructuras del cuerpo (anatómicos).	Capacidad. Realización de tareas en un entorno uniforme. Desempeño/realización Realización de tareas en el entorno real.	El efecto facilitador o de barrera de las características del mundo físico, social y actitudinal.	El efecto de los atributos de la persona.
Aspectos positivos	Integridad funcional, estructural.	Actividad. Participación Funcionamiento	Facilitadores.	No aplicable.
Aspectos negativos	Deficiencia.	Limitación a la actividad. Restricción en la participación. Discapacidad	Barreras/obstáculos.	No aplicable.

Cuadro 4. (*) Fuente: Publicado en artículo Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad Carlos Egea García y Alicia Sarabia Sánchez[15] con la aclaración de que esta tabla ha sido tomada del texto publicado por IMSERSO de la versión en castellano de la CIF, Página 12.

- **Funciones corporales**: son las funciones fisiológicas de los sistemas corporales (incluyendo las funciones psicológicas).
- **Estructuras corporales**: son las partes anatómicas del cuerpo, tales como los órganos, las extremidades y sus componentes.
- **Deficiencias**: son los problemas en las funciones o estructuras corporales, tales como una desviación o una pérdida.
- **Actividad**: es el desempeño/realización de una tarea o acción por parte de un individuo.
- **Limitaciones en la Actividad**: son dificultades que un individuo puede tener en el desempeño/realización de actividades.
- **Participación**: es el acto de involucrarse en una situación vital.
- **Restricciones en la Participación**: son problemas que el individuo puede experimentar al involucrarse en situaciones vitales.
- **Factores Ambientales**: constituyen el ambiente físico, social y actitudinal en el que una persona vive y conduce su vida.

Lectura recomendada:

- **ANEXO I – "Artículo Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad"**, Carlos Egea García y Alicia Sarabia Sánchez. Murcia, noviembre 2001
  - Link de acceso a **ANEXO I:** https://www.dropbox.com/s/z89qv5z2g29r1fd/ANEXO%20I%20-%20ClasificacionesOMSDiscapacidad.pdf?dl=0

La escasez de conocimiento específico sobre el amplio abanico de enfermedades poco frecuentes, es una realidad compartida entre los profesionales de la salud, y no es una excepción

entre los encargados de valorar la discapacidad en las juntas evaluadoras (realidad nacional e internacional).

Es necesaria una política que unifique los procesos de valoración de la discapacidad y la situación de dependencia en personas con enfermedades poco frecuentes con el fin de evitar informes contradictorios, ahorrar repeticiones de trámites y valorar de forma más eficiente la situación de la persona, entendiendo que la dependencia se manifiesta habitualmente cuando existe un grado importante de discapacidad.

En los casos de personas con EPOF es importante la consideración de que no se efectúen rechazos (negativas) de la certificación de la discapacidad por el solo diagnóstico o apariencia física de la persona, resultando la evaluación de las funciones de actividad y participación y/o los obstáculos en la integración social, conforme lo establecido en la CIF.

Los obstáculos que persisten en el sistema de salud de Argentina, y en particular los referidos por el Comité sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad de Naciones Unidas[66] mediante las Observaciones finales sobre el informe inicial de Argentina, aprobadas por el Comité en su octavo período de sesiones (17 a 28 de septiembre de 2012) se acentúan frente a la realidad de los derechos referidos a las personas con enfermedades poco frecuentes (EPOF), ya que esta categorización no está reconocida por el sistema sanitario como tampoco está contemplada en los programas integrales de discapacidad.

La mayor problemática a la que se enfrentan las personas con discapacidad (PCD) a causa de una deficiencia ocasionada por una enfermedad poco frecuente es el escaso conocimiento especializado por parte de los profesionales de la salud de las juntas evaluadoras a nivel federal, y la disparidad en los criterios aplicados (normas CIF) para otorgar el certificado único de discapacidad. Una característica más que se suma a las definitorias que "padecen" las personas con EPOF, ya que detentan un 65% de su colectivo, alguna o múltiples discapacidades.

El resultante es la vulneración del acceso a derecho de éstas personas, a más refiriéndose al Art. 25 de la Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad[67], que establece el Derecho de las personas a acceder a la mejor oferta de salud en plaza. En ese sentido, para las personas con EPOF se traducen en:

- Un diagnóstico de precisión y la consecuente identidad diagnóstica que ello implica
- Acceso a atención de calidad
- Accesibilidad a los centros de salud
- Acceso a estudios diagnósticos específicos
- Acceso a prestaciones de tratamiento, nuevas tecnologías, habilitación y rehabilitación (y sus apoyos necesarios)
- Acceso a educación (y sus apoyos necesarios)
- Acceso a trabajo (y sus apoyos necesarios)
- Acceso a vida social y deportiva y sus apoyos necesarios)

El universo de personas con discapacidad con problemas de salud a causa de enfermedades poco frecuentes, requiere que se profundice la consideración de los tratamientos (medicación) como los apoyos necesarios para el logro del pleno goce de la igualdad de hecho y derecho de las personas con discapacidad y la plena efectividad de los principios y mandatos consagrados en la Convención Internacional de los derechos de las Personas con Discapacidad a todos los niveles.

En Argentina se adolece de una falta importante de estadísticas confiables. Sin embargo, tratándose de temas que pueden extenderse fuera del área de la Ciudad de Buenos Aires, se toman por válidos los porcentajes que registró el módulo especial de discapacidad diseñado por la Dra. Liliana Pantano para la Encuesta Anual de Hogares (EAH)[68] del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, del año 2011.

De los datos del Informe de resultados de dicha EAH se desprende que sólo el 18.9% de las personas con dificultades de largo plazo acceden a su certificado de discapacidad, como también se evidencia una invisibilidad en las políticas estatales respecto de personas con discapacidades viscerales (cardiológico, respiratorio, hepático, digestivo y renal /urológico), personas de baja talla, personas con discapacidad sensorial leve, como la hipoacusia (86% de la discapacidad auditiva) y la baja visión (92% de la discapacidad visual). Las personas con más de una causa de discapacidad (el 38.2% del universo de discapacidad) se encuentran a menudo ante juntas de evaluación de la discapacidad que no saben dar cuenta de la realidad específica de sus dificultades.

Es menester que las EPOF sean abordadas por las instituciones vinculadas a discapacidad y derechos como una temática absolutamente específica.

Buenas prácticas de abordajes _____

. La plataforma **Orphanet** ofrece información sobre la limitación de actividad/ restricción de participación (consecuencias funcionales) descritas en las enfermedades raras o poco frecuentes, utilizando el Tesauro del Funcionamiento de Orphanet, derivado y adaptado de la Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud para la infancia y adolescencia (CIF-IA, OMS 2007).

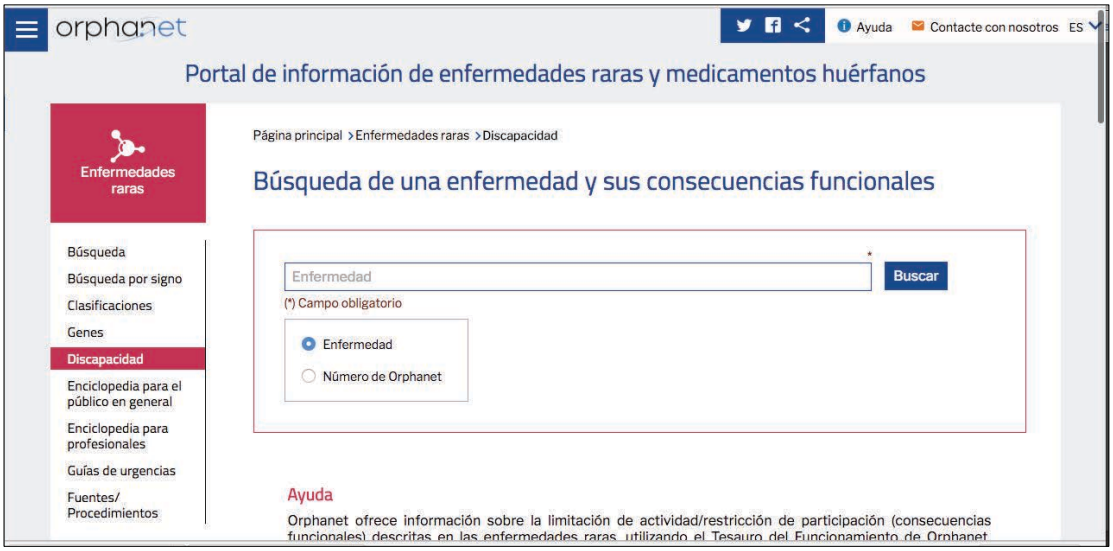


Figura 15. Portal de Orphanet. Fuente: http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Disability.php?lng=ES

. España, ha sido pionera en la elaboración de Guías sobre la discapacidad y ciertas enfermedades poco frecuentes. A continuación se citan las guías en español:

_____

Lectura recomendada:

- **ANEXO III – "GUÍA de ORIENTACIONES para la VALORACIÓN de la DISCAPACIDAD en ENFERMEDADES RARAS".** Comunidad de Madrid. Conserjería de Asuntos Sociales, Dirección General de Servicios Sociales.
    - Link de accesos a **ANEXO III:** https://www.dropbox.com/s/kxjabg88w04wfym/ANEXO%20III%20-%20AutoresMaquetado%20Gu-a%20Valoraci-n%20Discapacidad%20Enfermedades%20Raras.pdf?dl=0

- **ANEXO IV – "Guía para valoración de la discapacidad en enfermedades raras", 1.ª edición octubre de 2016.** Consejería de Familia e Igualdad de Oportunidades Dirección General de Pensiones, Valoración y Programas de Inclusión Servicio de Valoración y Diagnóstico. Región de Murcia.
    - Link de acceso a **ANEXO IV:** https://www.dropbox.com/s/b0p1ujlg12md69k/ANEXO%20IV%20-%20128888-GUIA%20reducida%20PARA%20VALORACI%C3%93N%20DE%20LA%20DISCAPACIDAD%20EN%20ENFERMEDADES%20RARAS.pdf?dl=0

3.7.1. Situación de las EPOF en el marco del Art. 25 Derecho a la Salud de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad, Naciones Unidas.

"Informe sombra" realizado por las organizaciones de las sociedad civil basado en la gestión del Estado sobre las Observaciones finales del informe inicial de Argentina, aprobadas por el Comité en su octavo período de sesiones
(17 a 28 de septiembre de 2012), Comité sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad NU.

Naciones Unidas. Derechos Humanos. Oficina del Alto Comisionado. Fuente http://tbinternet.ohchr.org/_layouts/treatybodyexternal/Download.aspx?symbolno=CRPD/C/ARG/CO/1&Lang=Sp

Argentina.

1. El Comité examinó el informe inicial de Argentina (CRPD/C/ARG/1) en sus sesiones 79.ª y 80.ª, celebradas el 19 y 20 de septiembre de 2012, y aprobó, en su 91.ª sesión, celebrada el 27 de septiembre de 2012, las observaciones finales que figuran a continuación.

La sociedad civil toma activa participación en el seguimiento de los compromisos asumidos por los Estados en lo referido a las observaciones y recomendaciones que el Alto Comisionado de Naciones Unidas realizó en virtud del cumplimiento de la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad. En tal sentido, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) ha sido invitada a participar en el documento que las organizaciones de pacientes se encuentran realizando bajo el nombre "Informe sombra".

A continuación se transcribe el texto sobre "EPOF y discapacidad, Art. 25 CDPC" presentado al COMITÉ SOBRE LOS DERECHOS DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD - 18° PERÍODO DE SESIONES / EVALUACIÓN SOBRE ARGENTINA - INFORME ALTERNATIVO. SITUACIÓN DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD EN ARGENTINA 2013/2017.

CDPC Artículo 25: Derecho a la salud CDPC.
Observación final N°40 y 42
ODS 2020: Salud y Bienestar (3)

Los obstáculos que persisten en el sistema de salud de la Argentina, se acentúan frente a la realidad de los derechos referidos a las personas con enfermedades poco frecuentes (EPOF) ya que ésta categorización no está reconocida por el sistema sanitario como tampoco está contemplada en los programas integrales de discapacidad.

En Argentina, se considera como "enfermedad poco frecuente (EPOF) o también internacionalmente llamada "enfermedad rara (ER)" a aquellas enfermedades que afectan a 1 cada 2.000 personas.
Se tratan de enfermedades que afectan a un número reducido de personas de forma aislada, pero en su conjunto - según lo establecido por la OMS- el 8 % de la población mundial posee una de las entre 8.000 EPOF identificadas. Dado el avance del conocimiento, nuevas entidades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF. En Argentina, se estima que 3.2 millones de personas conviven con una diagnóstico de EPOF.

Las EPOF constituyen un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas. Las personas con EPOF tienen, entre sus muchas características definitorias, la de detentar un 65 % de sus miembros con alguna o múltiples discapacidades.

La mayor problemática a la que se enfrentan las personas con discapacidad a causa de una deficiencia ocasionada por una enfermedad poco frecuente es el escaso conocimiento especializado por parte de los profesionales de la salud de las juntas evaluadoras a nivel federal, y la disparidad en los criterios aplicados para otorgar el CUD. El resultante es la vulneración del acceso a derecho de éstas personas, a más refiriéndose al Art. 25 que establece el Derecho de las personas a acceder a la mejor oferta de salud en plaza. En ese sentido, para las personas con EPOF se traducen en un diagnóstico de precisión y la consecuente identidad diagnóstica que ello implica; la

accesibilidad a los centros de salud y a los apoyos necesarios (tratamientos, habilitación y rehabilitación).

El universo de personas con discapacidad con problemas de salud a causa de enfermedades poco frecuentes, requiere que se profundice la consideración de los tratamientos (medicación) como los apoyos necesarios para el logro del pleno goce de la igualdad de hecho y derecho de las personas con discapacidad y la plena efectividad de los principios y mandatos consagrados en la Convención a todos los niveles.

En Argentina adolecemos de una falta importante de estadísticas confiables. Sin embargo, tratándose de temas que pueden extenderse fuera del área de la CABA, se toman por válidos los porcentajes que registró el módulo especial de discapacidad diseñado por la Dra. Liliana Pantano para la encuesta anual de hogares del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires, del año 2011. De éstos datos se desprende que sólo el 18.9 % de la población con dificultades de largo plazo accede a su certificado de discapacidad.
La invisibilidad de determinadas formas de discapacidad hace que no se piensen políticas para las viscerales (cardiológico respiratorio hepático digestivo y renal /urológico), ni para la baja talla. El mismo estado de invisibilidad se detecta en relación a las sensoriales leves, la hipoacusia (86% de la discapacidad auditiva) y la baja visión (92% de la discapacidad visual).
Las personas con más de una causa de discapacidad (el 38.2% del universo de discapacidad) se encuentran a menudo ante juntas de certificación que no saben dar cuenta de la realidad específica de sus dificultades.

Es menester que las EPOF sean abordadas por las instituciones vinculadas a discapacidad y derechos como una temática absolutamente específica.

Lectura recomendada:

- **ANEXO XXIV** - Ver **"Informe alternativo Argentina – 18 Período Sesiones CRPD ".**
  - Link de acceso a **ANEXO XXIV:** https://www.dropbox.com/s/z711qzd4wwpv92r/ANEXO%20XXIV%20-%202017%20-%20Informe%20Alternativo%20Argentina%20-%2018%20Periodo%20de%20Sesiones%20-%20CRPD.pdf?dl=0

3.8. Educación y EPOF

Durante el año 2017, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes ha sido invitada a participar junto con otras organizaciones de la sociedad civil en un informe sobre "Inclusión escolar y discapacidad" que ha sido elevado al Ministerio de Educación de la Nación con el fin de servir de instrumento para los establecimientos educativos que favorezca el mayor conocimiento y buenas prácticas sobre la materia.

3.8.1 Informe "La inclusión escolar desde las necesidades de los niños y adolescentes con enfermedades poco frecuentes en Argentina"

La inclusión escolar desde las necesidades de los niños y adolescentes con enfermedades poco frecuentes en Argentina.
Una realidad mundial que impacta en los sistemas educativos locales.

Este informe tiene el interés de plasmar una perspectiva sobre la realidad de los niños/as, adolescentes y adultos que, por su condición de salud –poco frecuente y/o crónica no transmisible difícilmente prevenible-, requieren de intervenciones que garanticen su derecho a la continuidad del proceso educativo en todos sus niveles.

En este aspecto, FADEPOF tiene el objetivo de favorecer el acceso a la información sobre colectivos minoritarios, con el propósito de contribuir a la promoción y mejora de las condiciones educativas; participar de los protocolos; brindar apoyos y atender las necesidades en los establecimientos educativos con el fin de armonizar el proceso de inclusión del alumnado con enfermedades poco frecuentes (EPOF). Al igual que sucede con las enfermedades crónicas no transmisibles difícilmente prevenibles.

Dentro de la heterogeneidad del universo del alumnado, hay ciertas particularidades inherentes a las enfermedades poco frecuentes que requieren del acercamiento de la comunidad educativa. Conocer sobre dichas enfermedades y la determinación de las necesidades de apoyo educativo.

Las enfermedades poco frecuentes –que involucran a más de 8 mil entidades distintas (con gran variedad de tipologías, síntomas, problemas y alteraciones)- no permiten establecer patrones estandarizados de necesidades específicas de apoyo educativo para todos los alumnos. Aunque, bien es cierto, que una característica común entre los alumnos con éstas enfermedades, es el incremento de ausentismo a raíz de hospitalizaciones repetidas, recaídas de la enfermedad, controles médicos o como parte de la terapéutica indicada.

En cierta medida, los apoyos necesarios para las personas con EPOF no son del todo desconocidos para el ámbito educativo, ya que las realidades de los alumnos con enfermedades poco frecuentes, en el 65%[74] de los casos se vincula directamente con la discapacidad (física, visceral, psíquica y/o múltiples discapacidades).

La educación inclusiva, en todos los casos requiere de políticas que contemplen el diseño de estrategias multidisciplinarias. En el caso de las EPOF, a su vez, deberán involucrar acciones de articulación y planificación a largo plazo desde lo educativo, como también desde lo sanitario y lo social.

La escuela, es uno de los ámbitos en los que el niño y/o adolescente transcurre un gran porcentaje del día, y donde se expone a prácticas que no se dan en otros ámbitos. De este modo, el aula y un docente informado toman un lugar protagónico desde el rol de **promotores de sospecha y/o alertas** de posibles detecciones tempranas de EPOF.

A nivel mundial, el abordaje de la educación inclusiva está orientado a un cambio de paradigma que promueva actitudes positivas (o discriminación positiva) que generen cambios reales desde las edades más tempranas y que involucran a todos los agentes que componen la comunidad educativa: alumnos, padres, docentes, personal no docente y autoridades. **Dicha articulación, bajo el foco de las enfermedades poco frecuentes, requiere de una coordinación directa con los agentes sanitarios**

locales, las familias y las organizaciones de pacientes y/o familiares especializados, conjuntamente con las autoridades de la cartera educativa nacional y local.

Desde FADEPOF se concibe una educación inclusiva que consista en un aprendizaje y rendimiento escolar de calidad y con exigencia, acorde a las capacidades de cada alumno, velando porque sean respetados los derechos de una educación de calidad para todo el alumnado. Contemplándose el mismo como un proceso dinámico y a largo plazo.

Recomendaciones para la inclusión educativa de los niños, adolescentes y adultos con enfermedades poco frecuentes (EPOF).

Es importante que dentro de las estrategias de educación inclusiva se contemplen:

1. Establecer formalmente procesos de evaluación psicopedagógica del alumno (cubriendo aspectos de: interacción del alumno/a con el medio escolar, familiar y social, aspectos emocionales, conductuales, neuropsicológicos y pedagógicos) realizado por profesionales idóneos, para que las determinaciones de las necesidades específicas de apoyo y la respuesta educativa sean las adecuadas para el individuo.
2. Reconocer la existencia de unas minorías y garantizar su representación dando lugar a que sean escuchadas. Como puede ser el caso de alumnos con enfermedades poco frecuentes, considerando su opinión y perspectiva. Escuchar a éstos alumnos puede generar actitudes que favorezcan el cambio y pongan en valor la importancia de su inclusión.
3. Implementar una articulación formal entre los profesionales docentes y no docentes, los responsables de los recursos técnicos y sanitarios, la familia y las organizaciones de pacientes y/o familiares, favoreciendo una verdadera integración de todos los actores que conforman su entorno.
4. Las necesidades de los alumnos con EPOF podrán no sólo requerir del ajuste sobre la accesibilidad universal (barreras arquitectónicas) sino aquellas referidas a la atención sanitaria, protocolos de actuación, dietas alimenticias y/o urgencias.
5. Disponer de mayores recursos destinados a la adecuación de la enseñanza e incorporación de información sobre éstas minorías en las currículas de los profesorados, como así la formación continua a los docentes y la promoción del trabajo en equipo como estrategia superadora.
6. Trabajar estrechamente con el entorno cercano de los alumnos con EPOF, ya que éste no solo podrá colaborar activamente en el proceso educativo como apoyo externo, sino que tendrá una implicancia directa dado el impacto emocional que producen éstas realidades. En ocasiones el proceso de asimilación de la condición de salud por parte del entorno no se condice con la del alumno.
7. Las personas afectadas por enfermedades poco frecuentes son más vulnerables en el plano psicológico, social, cultural y económico muchas veces provocado por el retraso diagnóstico o por la escasez de conocimiento dentro de la comunidad en general, e incluso, entre la comunidad médica. Dicha situación tiene un impacto en el ámbito educativo.

Necesidades específicas de apoyo educativo en alumnos con enfermedades poco frecuentes (EPOF).

Si bien no se pueden generalizar las necesidades específicas de apoyo educativo de éstos alumnos, ciertos aspectos si pueden ser caracterizados.

Necesidades:

- Vinculadas a accesibilidad universal edilicia (a causa de la pérdida de habilidades psicomotoras)
- Dificultad en la ejecución de habilidades básicas de la vida diaria
- Derivadas de una discapacidad sensorial y/o autonomía personal (visión, oído, piel, sistema digestivo, entre otros)
- En el lenguaje oral y/o escrito, o retrasos en el desarrollo del lenguaje comprensivo
- Relacionadas con la construcción de la autoimagen y la autoestima
- Relacionadas con el desarrollo de las capacidades cognitivas

El rol de las organizaciones de pacientes y/o familiares puede ser muy importante en lo referido a la información específica destinada a comprender mejor las características y apoyos educativos en alumnos con EPOF, dado que muchas instituciones poseen material ad hoc destinado a la comunidad educativa.

Ejemplos:

- El niño con fenilcetonuria (PKU) en la escuela (profesores y cuidadores) https://www.guiametabolica.org/consejo/nino-fenilcetonuria-pku-escuela-profesores-cuidadores
- Guía para maestros sobre Enfermedad Inflamatoria Intestinal (EII) http://masvida.org.ar/?page_id=3312

Conclusiones

a) Cuando analizamos la inclusión educativa, es necesario hacerlo desde la perspectiva de las distintas realidades que tienen lugar en las aulas y los centros educativos.

b) En las enfermedades poco frecuentes no se pueden establecer apoyos educativos estandarizados, sino que se debe realizar un proceso de evaluación del alumno para identificar cuál deberá ser la estrategia a implementar.

c) Es importante poder garantizar la continuidad del proceso de aprendizaje, a pesar de las reiteradas ausencias escolares por motivos médicos.

d) Se deberán plantear estrategias de articulación educativo- sanitarias en los establecimientos educativos de niños con EPOF, para que las responsabilidades y obligaciones de los educadores sean respetadas al mismo tiempo que lo sean las de los alumnos. En estos casos, la inclusión educativa podrá darse en tanto los apoyos bajo los principios de ajustes razonables den respuesta a la condición de salud y/o discapacidad del alumnado con enfermedades poco frecuentes dentro del establecimiento educativo.

e) La calidad humana y profesional de los diferentes agentes que interactúan en el proceso educativo, resulta un requisito fundamental.

f) Las responsabilidades de los profesionales educativos deben estar estipuladas formalmente, para que el éxito de la inclusión de los alumnos con enfermedades poco frecuentes no quede librado a la "voluntad" individual.

g) Cada establecimiento educativo posee sus propias realidades, contextos y otros aspectos que no pueden minimizarse ante una política de inclusión educativa. Una posibilidad para establecer ajustes razonables en cada uno de los centros educativos puede ser la de establecer espacios de trabajo formal dedicados a "observar las necesidades" locales y trabajar sobre acciones ad hoc que permitan alcanzar una inclusión real.

h) Toda estrategia de inclusión debe siempre considerar en primera persona la opinión del niño y/o adolescente, respetando los tiempos que éste requiera para tomar decisiones, y su posterior implementación.

Sobre las enfermedades poco frecuentes (EPOF)

En Argentina, se considera como "enfermedad poco frecuente (EPOF), o también internacionalmente llamada "enfermedad rara (ER)", a aquellas enfermedades que afectan a 1 cada 2.000 personas. Se tratan de enfermedades que afectan a un número reducido de personas de forma aislada, pero en su conjunto afectan al 8 % de la población mundial. La OMS ha identificado alrededor de 8.000 EPOF, aunque a raíz del avance del conocimiento, nuevas entidades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF.

En Argentina, se estima que 3.2 millones (NO se actualizaría xq es lo que figuraba en el inf)de personas conviven con un diagnóstico de EPOF.

Las EPOF constituyen un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico, hasta enfermedades que son multisistémicas. En su mayoría son crónicas y complejas.

El 80 % de las enfermedades poco frecuentes posee un origen genético identificado, con implicación de uno o varios genes. Otras, son causadas por infecciones (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas (productos químicos, radiación, etc.). Y en otras aún se desconoce su causa.

Los conocimientos sobre estas enfermedades son aún muy recientes y están poco extendidos en el propio sistema sanitario. Esta realidad añade mayores desafíos, como ser la dificultad en la obtención de un diagnóstico precoz (rápido y certero) o la falta de tratamientos adecuados.

A pesar de su gran heterogeneidad, las EPOF presentan ciertos rasgos comunes y pueden caracterizarse en:

- Demora diagnóstica: recorrido por diferentes especialistas médicos, diagnósticos erróneos, tratamientos innecesarios.
- El 65% son graves o muy graves, crónicas, degenerativas y algunas con riesgo de vida.
- El 75% se presenta durante la infancia, afectando a niños, aunque también puede afectar a adultos.
- Se les puede atribuir el 35% de las muertes antes del primer año de vida, el 10% entre los 1 y 5 años y el 12% entre los 5 y 15 años.
- El 65% son discapacitantes: la calidad de vida de las personas con éstas enfermedades se ve gravemente comprometida.
- Gran impacto emocional: el sufrimiento de las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias se ve agravado por factores psicológicos, desesperación, angustia, la falta de esperanza por ausencia del tratamiento.
- Los tratamientos, por lo general, se basan en controlar los síntomas para mejorar la calidad y esperanza de vida, pero no representan una cura.

Referencias

- MANUAL DE ATENCIÓN AL ALUMNADO CON NECESIDADES ESPECÍFICAS DE APOYO EDUCATIVO POR PADECER ENFERMEDADES RARAS Y CRÓNICAS. Junta de Andalucía. Consejería de Educación. Dirección General de Participación e Innovación Educativa. España.

- La innovación escolar desde la perspectiva de personas con enfermedades raras en el País Vasco: Historias de vida, prácticas escolares, necesidades del sistema educativo y propuestas de mejora para una escuela y sociedad inclusiva. Grupo de Investigación INKLUNI. Dpto. de Didáctica y Organización Escolar. Universidad País Vasco/ Euskal Herriko Unibersitatea UPV/EHU. España.

- Protocolo para la acogida y atención de los niños/as con enfermedades raras o poco frecuentes en los centros educativos de Extremadura. Dirección General de Salud Pública, Servicio Extremeño de Salud, Consejería de Salud y Política Sociosanitaria, Gobierno de Extremadura. España. Junio 2015.

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XXVIII** – texto completo **"2017 Educación & EPOF – FADEPOF.pdf",** FADEPOF, año 2017.
    - Link de acceso a **ANEXO XXVIII:** https://www.dropbox.com/s/5y1q2bla8ljka3i/ANEXO%20XXVIII%20-%202017%20Educaci%C3%B3n%20%26%20EPOF%20-%20FADEPOF.pdf?dl=0

Capítulo 4. Antecedentes de trabajo de FADEPOF

Capítulo 4. Antecedentes de trabajo de FADEPOF

4.1. Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)

Las organizaciones de la sociedad civil juegan un papel importante debido a que se "transforman" en expertos sobre una condición específica –en este caso de salud-, ejerciendo un rol múltiple:

- *Sujeto de contención* a los pacientes y familiares, como también ser el "*nexo o fuente" de información fiable* sobre cada enfermedad poco frecuente en particular, y en ocasiones, también en general.
- *Defensor de los derechos* del paciente en cuanto a calidad de atención, acceso a tratamiento, y a la información.
- *Generador de propuestas* para la implementación de políticas públicas eficaces en cuanto a las demandas socio-sanitarias del colectivo de afectados.

Los grandes desafíos que la realidad mundial presenta, promovieron la necesidad de agruparse en espacios comunes de trabajo, generando sinergia basada en el conocimiento individual de cada organización de la sociedad civil, dando lugar a organizaciones de segundo grado –como la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes- persiguiendo un objetivo común: Alzar la voz de un número mayor de personas bajo condiciones de salud similares, en este caso las EPOF.

Muchos otros ejemplos podrían citarse referidos a otras enfermedades de más prevalencia (Ej. SIDA/ VIH, Celiaquía, Diabetes, entre otras).

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF).

Es una Organización de la Sociedad Civil (OSC) sin fines de lucro, de segundo grado, conformada y liderada por la propia comunidad de pacientes y/o familiares de EPOF.

Surge como espacio de trabajo en Junio de 2011, siendo constituida formalmente bajo la Resolución de la Inspección General de Justicia N° 1360 del 27 de Diciembre de 2013. Ha ejercido de modo democrático el tercer cambio de mandato de autoridad de la Mesa Directiva Nacional.

En la actualidad, cuenta con la participación de 63 miembros entre organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares de diversas enfermedades poco Frecuentes (EPOF). Trabaja a nivel nacional, en alianzas regionales y mundiales, representando y apoyando a las comunidades de personas –y entorno familiar y social.

FADEPOF es miembro fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Red Hermanos Aliados con Enfermedades Raras en Latinoamérica (HACER.LA). Se ha unido oficialmente como miembro pleno a la Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes (IAPO) como también a la Red Rare Diseases Internacional (RDI). Posee lazos estrechos con EURORDIS, Rare Commons, Rare Connect y Orphanet, entre otros.

Capítulo 4. Antecedentes de trabajo de FADEPOF

4.2. Articulación con áreas competentes a las EPOF y proyectos en cartera

Relaciones institucionales Nacionales

- Relacionamiento sobre consultas de miembros + asesoramiento + acompañamiento
- Respuestas a terceros que se comunican con la federación
- Respuestas sobre consultas varias (patologías, organizaciones, entidades, otros)
- Relacionamiento con ámbito gubernamental (Poder Legislativo, Ejecutivo, DPN, otros)
- Relacionamiento con otras áreas de gobierno: Incluir Salud, ANMAT, SNR, SSSalud, PAMI, Cancillería, MINCYT, CONADIS, Dir. Relaciones con la Sociedad Civil MINSAL, Dir. de Relaciones con la Sociedad Civil de Presidencia de la Nación, MINSAL GCBA + Chaco + Corrientes + Misiones + Formosa, RED APTA, Salud Investiga (Comité Ética Nacional), RENIS
- Relacionamiento con asesoramiento legal sobre consultas
- Relacionamiento con entidades académicas y científicas (AMA, ISALUD, UBA, UCA, SAP, Asoc. Argentina de Genética, otras)
- Disertaciones en congresos/ jornadas de EPOF (invitaciones)
- Relacionamiento con cámaras (CAEME, CAOIC, otras)

Relaciones institucionales Internacionales

- ALIBER
- RDI – propuesta de creación de comisión LATAM para Naciones Unidas (CONGO)
- Eurordis
- Orphanet (listado LATAM de EPOF)
- IAPO

Proyectos en curso

1. Reclamos sobre incumplimientos en Prog. Incluir Salud Nación
2. Reclamos sobre incumplimientos en DADSE Min. Desarrollo Social
3. Pedido de Audiencia a nuevas autoridades MINSAL (secretario + Dir. Salud Comunitaria)
4. Informe sombra sobre Gestión 2016 de Programa Nacional EPOF + propuesta de Plan Nacional de EPOF
5. Registro Nacional de EPOF en coordinación con APORTES + SAP + ROHA + MARVAL + RED HAT
6. Mapa Nacional de Recursos Especializados en EPOF con APORTES + RED HAT
7. CRM con APORTES + RED HAT
8. Cartas compromiso con Min. de Salud provinciales (Registro + Mapa)
9. Informe Final 2016 de Encuesta Descriptiva 2016 FADEPOF. Infografía.
10. Notas de pedido de adhesión provinciales a Ley EPOF
11. Proyecto Piloto WATSON con MINCYT + ANLIS + IBM
12. Identificación de herramienta de financiación según convenio MINCYT & FADEPOF para las EPOF (potencial de PICT-O FADEPOF u otras)
13. Pedido de inclusión en proyecto de Ley de Mecenazgo ítem de investigación
14. Participación en proyecto de ley ETS
15. Inclusión de medicamentos para EPOF en CUS ó credencial para EPOF similar a trasplantados
16. PMO tanto para Ob. Soc. Nacionales como Provinciales (COSSPRA) + incorporación según Guías Clínicas de manejo y tratamiento internacionales
17. "Nacionalización de las Guías Clínicas de Manejo y tratamiento de EPOF"
18. Posicionamiento sobre proyecto de Ley de derogación de Ley de Discapacidad 22.431
19. Evento de informe de Proyecto Stargardt LELOIR + MINCYT + GARRAHAN + STARGARDT
20. Difusión EPOF en web SAP mediante Grupo de Trabajo EPOF
21. Intervención en HCDN sobre proyecto de modificación de Ley por prescripción nombre genérico.
22. Intervención en HCSN sobre Informe de gestión del Prog. Nacional de EPOF
23. Presentaciones como miembro del Observatorio ANMAT (4 normativas, especialmente ex Uso Compasivo)
24. Búsqueda de sede FADEPOF
25. Incorporación de personal área administrativa
26. Presentación de apartado de "Discapacidad & EPOF" en Informe sombra País para Naciones Unidas.
27. Fortalecimiento interno a miembros. Encuesta, análisis y propuesta de planificación de capacitaciones 2017 + identificación de capacitaciones de terceros sobre temas identificados como necesidades.

28. Identificación de herramienta de webinario
29. Encuesta sobre investigación en EPOF a público general.
30. Manual sobre "investigación y EPOF"
31. Encuesta sobre Farmacovigilancia y EPOF a público general
32. Manual sobre "Farmacovigilancia y EPOF". (FADEPOF efector periférico de ANMAT)
33. Proyecto de asesoramiento institucional a FADEPOF (con el objetivo de actuar judicialmente ante los diversos incumplimientos del Estado)
34. Renovación de sitio web fadepof.org.ar (identificación de proveedor o colaborador)
35. Calendarización de fechas Mundiales de EPOF para planificación de comunicaciones (miembros + fechas importantes)
36. Proceso de actualización de datos miembros (encuesta abierta)
37. Propuesta de Reglamento interno FADEPOF
38. Pedido de actualización de currículas en carreras de salud. Articulación entre Salud y Educación.
39. ANMAT y RENIS información disponible sobre estudios cínicos aprobados en Argentina (con Info idioma paciente)
40. Continuar con las declaraciones de interés de miembros FADEPOF por la legislatura Porteña
41. Conformación de SIO (sistema de información y orientación) sobre EPOF.
42. Consolidación de listado de EPOF LATAM

Lectura recomendada:

- Ver **ANEXO XXV** - texto completo **"GESTIONES de FADEPOF_cierre_2017.pdf".**
  - Link de acceso a **ANEXO XXV:** https://www.dropbox.com/s/dhw3ksyqtk3qbux/ANEXO%20XXV%20-%20Gestiones%20de%20FADEPOF_cierre_2017%20.pdf?dl=0

Capítulo 4. Antecedentes de trabajo de FADEPOF

4.3. Informe - Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo.

Gabriela Escati Peñaloza • Luciana Escati Peñaloza
Agradecimientos a Dra. Clarisa Marchetti y Dra. Natalia Fernández Fruttero

Resumen

A partir del año 2011, Argentina cuenta con la Ley Nacional Nº 26.689[69] de "Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes", que define que las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una entre dos mil habitantes (1:2000).

La OMS ha determinado que mundialmente existen 8.000 enfermedades poco frecuentes identificadas, que afectan aproximadamente al 8% de la población mundial.

Argentina hasta la actualidad, no cuenta con datos epidemiológicos que determinen la cantidad de enfermedades poco frecuentes descriptas en el territorio nacional (listado de EPOF) ni datos sobre incidencia por cada una de las entidades (registro de pacientes). Bajo esta realidad, Argentina debe extrapolar los datos internacionales, estimando el número de personas con EPOF en aproximadamente 3.2 millones de Argentinos.

El presente trabajo tiene como finalidad materializar la participación activa y cooperación de la sociedad civil en la formulación de políticas, estrategias y acciones vinculadas a la problemática de las EPOF, promoviendo un primer análisis descriptivo en Argentina, siendo que es necesaria la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de las EPOF a nivel jurisdiccional y nacional por parte de la autoridad de aplicación, en estrecha articulación con las organizaciones de pacientes.

El análisis sobre el estado de situación de la población de pacientes con EPOF puede contribuir a mejorar el acceso al diagnóstico precoz, tratamiento y asistencia socio- sanitaria de calidad de todas aquellas personas cuya situación de salud requiere una especial concentración de recursos y conocimientos especializados, e información que les permita acceder a una adecuada calidad de vida. Así mismo, se hará posible idear estrategias vinculadas a la formalización y desarrollo continuo de redes integrales de referencia de Unidades de Atención de EPOF, debido al carácter poco común de dichas patologías, su distribución demográfica y el carácter federal de la salud en Argentina (lo que resulta que en cada jurisdicción el número de pacientes y los conocimientos especializados sean limitados).

FADEPOF puso a disposición desde comienzos de 2016 una encuesta en formato electrónico y de acceso libre vía internet a través del link: http://www.pocofrecuentes.org.ar/encuesta/ con el objetivo de recabar información sobre el estado de situación de la población con EPOF en Argentina. Con los datos registrados entre el 28 febrero y el 31 de diciembre del 2016, se realizó un estudio de tipo descriptivo. Se analizó la información brindada a partir de las respuestas de 800 voluntarios pacientes/ familiares/ allegados, los cuales disponían de diagnóstico certero, presuntivo o sin diagnóstico de una EPOF. Se registraron un total de 306 entidades.

Se obtuvo registros de personas residentes en todas las provincias de Argentina, con mayor número en provincia de Buenos Aires y CABA, siendo también importante el número de casos en las provincias de Córdoba y Santa Fe. La mayoría de los pacientes con EPOF reciben atención médica en su provincia de residencia. En el caso de atenderse en otras provincias, es CABA quien más pacientes no residentes recibe. Las patologías más frecuentes que se registraron fueron, en primer lugar LES con el 8.12%, seguido de OI con el 5.12%. La mayoría de los pacientes recibe su diagnóstico antes de los cinco años de haber experimentado el primer síntoma de la EPOF, el 38.5% dentro del primer año y el 39.6% entre el segundo y quinto año. El tipo de cobertura médica más frecuente que ha sido detectado fue el sistema de Obra Social. Sólo el 36% de los pacientes con EPOF cuentan con el correspondiente Certificado Único de Discapacidad. Los problemas más frecuentes con los que se enfrentan los pacientes con EPOF resultaron ser: i) la localización de un especialista, ii) el acceso al tratamiento y iii) la localización de un centro de atención médica.

Introducción

Una "**enfermedad poco frecuente (EPOF)" o también internacionalmente llamada "enfermedad rara (ER)"** es aquella que afecta a un número reducido de personas en una población determinada.

A nivel internacional no hay un consenso sobre la prevalencia que se utiliza para definir lo "poco frecuente", sino que cada país establece su propia definición en cuanto a prevalencia mediante el marco legal sancionado. Por lo tanto, no existe una definición universalmente.

En Estados Unidos, según la "Ley de las enfermedades raras del 2002"[70] (*Orphan Drug Act*) se define que una enfermedad es considerada "rara o poco frecuente" específicamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es "cualquier enfermedad o afección que afecte a menos de 200 mil personas en el territorio (1:1.500)". La misma prevalencia fue la que se estableció para la "Ley de medicamentos huérfanos de 1983", una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas.

En Japón, la definición legal de "enfermedad rara o poco frecuente" es aquella que afecta a menos de 50.000 personas o a una de cada 2.500 personas (1:2.500).

Según la definición de la Unión Europea (UE)[71], enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de sus Estados Miembros.

Argentina, en el año 2011, sancionó la Ley Nac. N° 26.689[1] "Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes" –reglamentada mediante el Decreto 794/2015. La ley define en su Art. 2 que se consideran EPOF a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil personas (1:2.000), referida a la situación epidemiológica nacional.

En ciertas ocasiones se dan confusiones conceptuales entre prevalencia e incidencia. La **prevalencia** es el número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado. Mientras que la **incidencia** es el número de nuevos diagnósticos de una enfermedad en un año determinado.

La **prevalencia** es el parámetro que se utiliza como **criterio en la definición de las enfermedades poco frecuentes**.

Dado el avance del conocimiento, nuevas entidades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF. En la actualidad, se estima que entre 6.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes se han descrito en el mundo, según la Organización Mundial de la Salud.

A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto representan un importante número de personas ya que afectan al 8% de la población mundial: **560 millones de personas.**

- **29 millones de personas en la Unión Europea**[72]
- **30 millones de norteamericanos**[73]
- **42 millones en Iberoamérica**
- **3,2 millones de personas en Argentina**

La regla por excelencia para abordar una real dimensión de las enfermedades poco frecuentes, debe ser la **diversidad,** ya que es una característica intrínseca de éstas, tanto de la propia naturaleza etiológica de cada patología como en la distribución demográfica de las personas afectadas y los profesionales de la salud especializados.

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características comunes:

- En su mayoría, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en edades tempranas de la vida (edad pediátrica). Otras en la edad adulta.

- Tienen carácter crónico, en muchas progresivo, graves, con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
- Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.
- Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario.

La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas.

La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico).

Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro, e incluso, dentro de una misma familia[3].

Se estima que el 80% de las EPOF son genéticas. El avance del conocimiento científico, específicamente el referido al genoma humano, y el riesgo de recurrencia requieren que ciertos pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

A su vez, las características comunes de las personas afectadas genera la necesidad de establecer la temática como un colectivo social que presenta:
- Dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz,
- Falta de atención multidisciplinar,
- Escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico,
- Dificultad en el acceso a tratamientos integrales,
- Acarrean un alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica,
- Dificultades en la vida educativa y/o laboral.

Las personas que conviven con una EPOF requieren de una atención biopsicosocial, que contemple tanto la asistencia clínica especializada -en atención primaria y/o de alta complejidad que estén habituados al manejo de los problemas clínicos específicos- como de servicios sociales y apoyo psicológico destinado al propio paciente como a su grupo familiar, bajo una Atención Integral y coordinada.

La discapacidad –y en algunos casos la invalidez- física, visceral o psíquica se presenta en el 65% de las personas con una EPOF[74] requiriendo del diseño de políticas específicas (sanitarias, sociales, escolares y laborales) y de acciones planificadas a largo plazo.

Las opciones terapéuticas son, en general, escasas y poco eficaces para éstas patologías, como así el desarrollo de nuevas terapias y fármacos ya que requieren grandes esfuerzos que hagan atractiva la investigación y desarrollo de medicamentos.

La investigación sobre las EPOF sin embargo, sería de gran interés, ya que puede servir de modelo para las enfermedades más comunes y ayudar a desarrollar fármacos eficaces a mayor escala.

Para afrontar el reto de la investigación, es necesario que los especialistas puedan intercambiar la experiencia multidisciplinar y mejores prácticas, y promover un mayor número de pacientes involucrados en la investigación. También es preciso fortalecer los vínculos entre la academia y la industria con el fin de lograr resultados positivos en virtud de nuevas herramientas de diagnóstico y terapéutica.

En este sentido, surge la definición de "medicamentos o drogas huérfanas", que son aquellos que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar específicamente una enfermedad que es potencialmente mortal o crónica debilitante y que su prevalencia en la Unión Europea no debe ser más de 5 de cada 10.000 personas, según define la Agencia Europea de Medicamentos (EMA)[75].

La implementación de estudios clínicos o de desarrollo de medicamentos huérfanos, e incluso, la investigación en general de las EPOF presentan grandes desafíos:
- **Obstáculos científicos:**
    - **la obtención de evidencia suficiente sobre la efectividad y la seguridad de los fármacos**

- **escaso número de pacientes identificados por cada patología, y reclutamiento de pacientes con diagnóstico correcto y en número adecuado, lo que resulta dificultoso validar científicamente los resultados del trabajo de investigación, impidiendo la publicación de artículos que podrían atraer la atención y el interés de la comunidad científica.**
- **disponibilidad e interés por parte de investigadores clínicos,**

- **Barreras financieras:**
  - **líneas de financiación por parte de las agencias nacionales públicas que habitualmente no son lo suficientemente proactivas en el apoyo a la investigación debido a la falta de experiencia de las comisiones para la evaluación de los proyectos y el limitado número de publicaciones científicas por parte de los investigadores locales para solicitar la financiación.**

Dadas las características propias que presentan las EPOF, cobra importancia la información generada por **el estudio** ya que impulsa una primera descripción de la realidad Argentina, conocer su extensión en la población, y disponer de datos que permitan comenzar a dimensionar la carga poblacional que suponen en su conjunto y para cada una de las EPOF en su individualidad. Todo ello, con las aspiraciones de generar futuras líneas estratégicas factibles a implementarse en el contexto del Programa Nacional de EPOF -creado por el Decreto Reglamentario 794/2015, bajo la competencia del Ministerio de Salud de la Nación en articulación con las 24 jurisdicciones provinciales- y que consideren las prioritarias en cuanto a:

i) información sobre EPOF y recursos disponibles;
ii) listado de EPOF nacional,
iii) registros de personas afectadas por patologías,
iv) prevención y detección precoz,
v) acceso a tratamientos, terapias y estudios diagnósticos,
vi) atención socio-sanitaria de calidad, integrada y articulada
vii) investigación,
viii) y formación/ capacitación continua.

Dada la multidisciplinariedad que demanda la atención socio-sanitaria de las EPOF, bajo los principios de Cobertura Universal, en el mundo se han generado alianzas asociativas entre organizaciones sin fines de lucro -destinadas a alzar la voz de las personas afectadas y la defensa de sus derechos-, y los Estados con el fin de impulsar el reconocimiento de una nueva "categoría emergente" que requiere de una readecuación del modelo de atención de la salud establecidas mediante políticas públicas.

Las buenas prácticas y avances en los modelos implementados por los países pioneros en la temática de las EPOF, han dado lugar a un movimiento colaborativo nacionales e internacionales, que incluso alcanzan a Naciones Unidas mediante la reciente creación del **Comité de ONGs de Enfermedades Poco Frecuentes** que funciona en el marco de la **Conferencia de ONG en Relación Consultiva**[76] (**CONGO**) con Naciones Unidas, como comité permanente del **Consejo Económico y Social (ECOSOC).**

Orphanet[77] fue creada en 1997 por expertos en enfermedades raras y la abogada Ségolène Aymé, con el objetivo de establecer una base de datos de acceso gratuito sobre enfermedades raras y medicamentos "huérfanos". En 2000, Orphanet creó un portal de información y pasó a coordinar el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la Organización Mundial de la Salud, a cargo de la revisión de la *Clasificación Internacional de Enfermedades*.

Por su parte, **EURORDIS**[78] es una alianza no gubernamental que representa a 561 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 51 países de Europa, siendo así la voz de 30 millones de personas. Busca mejorar la calidad de vida de las persona con enfermedades raras en Europa y reducir el impacto de éstas enfermedades en la vida de los pacientes y sus familias, mediante la investigación, el desarrollo de medicamentos, la protección, los grupos de apoyo y la concienciación.

En 1983 fue fundada en Estados Unidos la **Organización Nacional para los Desórdenes Raros (NORD)**[5] por parte de Abbey Meyers, en colaboración con individuos con enfermedades raras que eran líderes de grupos de apoyo y sus familiares. Esta organización busca apoyar a las personas con enfermedades raras mediante la educación, la protección y la investigación.

En España existe la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**[79], compuesta por más de 200 asociaciones, y que aboga por el mayor bienestar posibles para los pacientes con enfermedades

raras.

En Argentina, la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)**[80] es una Organización de la Sociedad Civil (OSC) sin fines de lucro, conformada y liderada por la propia comunidad de pacientes y/o familiares.
Surge como espacio de trabajo en Junio de 2011 y fue constituida formalmente en Diciembre de 2013. En la actualidad, cuenta con la participación de 61 miembros entre organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares de diversas enfermedades poco Frecuentes (EPOF). Trabaja a nivel nacional, en alianzas regionales y mundiales, representando y apoyando a las comunidades de personas y su grupo familiar y social.
FADEPOF es miembro fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Red Hermanos Aliados con Enfermedades Raras en Latinoamérica (HACER.LA). Se ha unido oficialmente como miembro pleno a la Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes (IAPO) y a la Red Rare Diseases Internacional (RDI). Posee lazos estrechos con EURORDIS, Rare Commons y Rare Connect, entre otros.
FADEPOF es miembro del Consejo Consultivo Honorario dependiente del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes del Ministerio de Salud de la Nación.

Objetivos

El objetivo general de este **estudio** es dimensionar la situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina. Pretende caracterizar las EPOF, la población de pacientes, y las necesidades socio-sanitarias vinculadas, obteniéndose como resultado información descriptiva en términos generales sobre cuáles son las EPOF diagnosticadas en nuestro país, su distribución demográfica, y las características más relevantes referidas a la "travesía diagnóstica".

Materiales y métodos

En el presente informe se realiza un análisis estadístico descriptivo que contempla información sobre el ambiente, circunstancias, condiciones y situación socio-sanitaria en la que se encuentran las personas con EPOF en Argentina. Los datos fueron colectados a partir de una encuesta ofrecida y coordinada por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, bajo la modalidad de respuestas abiertas y cerradas, en formato electrónico y de acceso libre vía internet a través del link (http://www.pocofrecuentes.org.ar/encuesta/

El período analizado corresponde a los registros de la encuesta realizados entre febrero 2016 a diciembre 2016. Las variables de interés sobre las que se trabajó fueron:

- ***del paciente*: sexo, edad, tipo de diagnóstico, lugar de residencia, lugares de consulta, tipo de cobertura, problemas asociados a la patología, Certificado Único de Discapacidad (CUD).**
- ***de las patologías*: inicio de síntomas, fecha de diagnóstico, tiempo entre primer síntoma y diagnóstico, lugar de diagnóstico, lugar de atención.**

Se utilizaron como indicadores, valores promedios, máximos y mínimos, de porcentajes. Se realizaron gráficos tipo diagrama de barras, tortas e histogramas. Para varias de las variables se realizaron análisis cruzados entre pares de ellas.

Los análisis realizados fueron desarrollados mediante el uso del programa *estadístico R Program*[81] (R Core Team, 2015) a través del uso de diferentes funciones que en él se encuentran disponibles.

Resultados

La encuesta fue respondida por 800 personas entre las que se encontraban pacientes, familiares/ allegados y otros, siendo estos últimos un grupo muy reducido representando menos del 1% (Fig. 1).

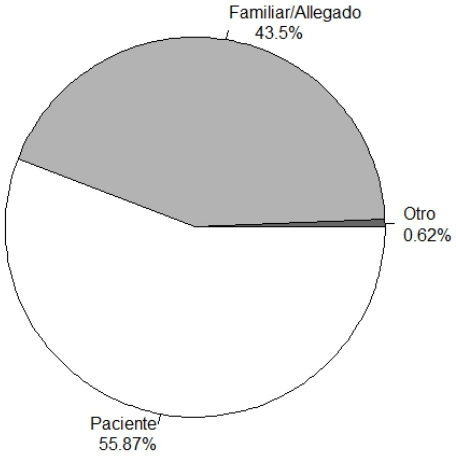


Figura 1. Rol desempeñado personas que respondieron la encuesta en relación a su vínculo con la/s patología/s.

Del total de los pacientes, aproximadamente el 70% son mujeres, con una edad promedio de 34 años, y una edades mínimas y máximas registradas de 1 mes y 80 años; en el caso de los varones éstos constituyen el 30% de los pacientes, con una edad media de 21 años, y edades mínimas y máximas de 1/2 mes y 78 años. Para los pacientes varones, la mayor cantidad de casos se registraron para la primer clase de edad, entre 0-10 años, con aproximadamente el 41% de los casos; luego el número de casos disminuye a medida que se incrementa la edad (Fig. 2a). La distribución de edades de las pacientes mujeres difiere de la distribución de edades respecto de los pacientes varones, la clase de edad más abundante corresponde a edades intermedias de 30-40 años representando aproximadamente el 25% de los casos (Fig. 2b). En esta última distribución las abundancias disminuyen en forma pareja hacia ambos lados de la clase predominante; se destaca la abundancia de la primer clase de edad representando el 16% de los casos (Fig. 2b).

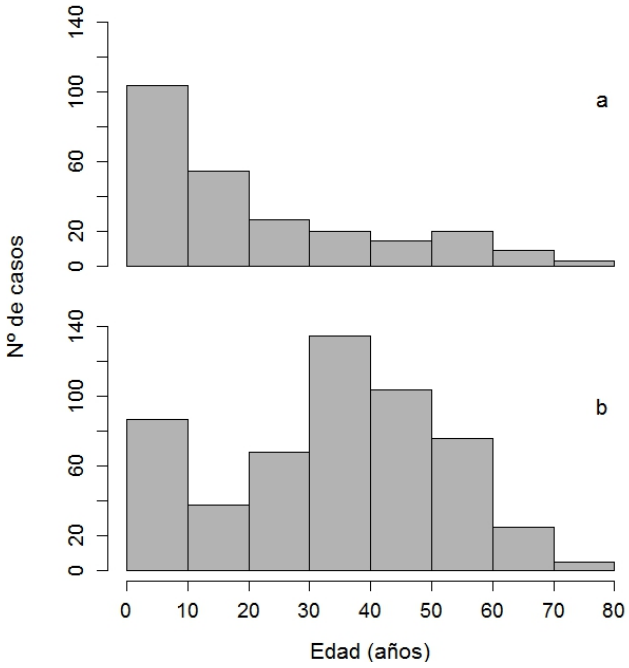


Figura 2. Distribución de edades por género para el total de casos registrados. a. Pacientes varones. b. Pacientes mujeres.

Aproximadamente el 89% de los pacientes que respondieron la encuesta poseen un diagnóstico certero de su patología. Sólo el 10% posee un diagnóstico presuntivo, y un escaso 1% aún no ha sido diagnosticado (Fig. 3)

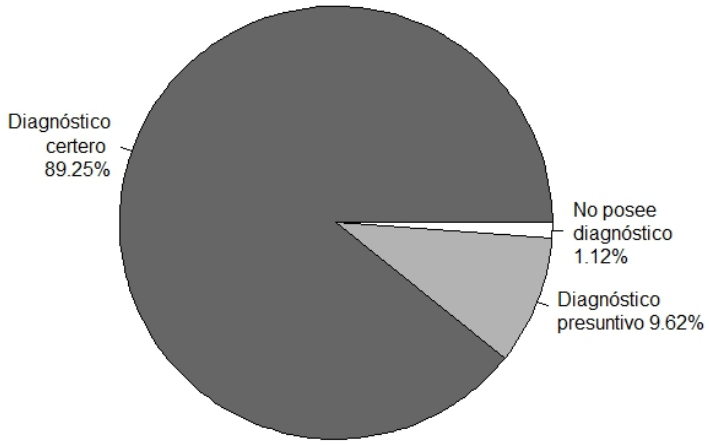


Figura 3. Porcentaje de pacientes con distintas condiciones de diagnóstico: certero, presuntivo, o sin diagnóstico.

Como resultado de la encuesta, se registró un total de 306 patologías diferentes (ver Anexo, Tabla 1). Entre ellas, el *Lupus Eritematoso Sistémetico* fue la patología más frecuente afectando al 8.12% de los pacientes, *Osteogénesis Imperfecta* se presentó en el 5.12% de los casos, luego Síndrome de Tourette con el 3.12%, seguido de *Colitis Ulcerosa* y el *Síndrome de Marfán* con el 2.37%, (ver Anexo, Tabla 1). Estas siete patologías constituyen el 21.1% de los casos.

Para los pacientes con edades entre 0 y 10 años, la EPOF con mayor registro fue la *Osteogénesis Imperfecta* con aproximadamente el 8.9% de los casos, seguida de Síndrome de Tourette con el 4.71% y el *Síndrome de Marfán* con el 4.18% (Fig. 4, panel superior izquierda). Entre las edades de 10 y 20 años, la patología más frecuente fue el Síndrome de Tourette con el 10.75%, seguida por los *Síndromes de Marfán* con el 5.88% y la Enfermedad de Stardgart con el 5.38% (Fig. 4, panel superior derecha). La patología Lupus Eritematoso Sistémico fue la que se encontró en mayor número para las clases de edad subsiguientes: 20-30, 30-40, 40-50 y 50-60 años (Fig. 4, paneles medio e inferior izquierdo y derecho). *Colitis Ulcerosa* y *Osteogénesis Imperfecta* fueron las patologías que siguieron en cuanto a número de pacientes para las mismas clases de edad (Fig. 4, paneles medio e inferior izquierdo y derecho).

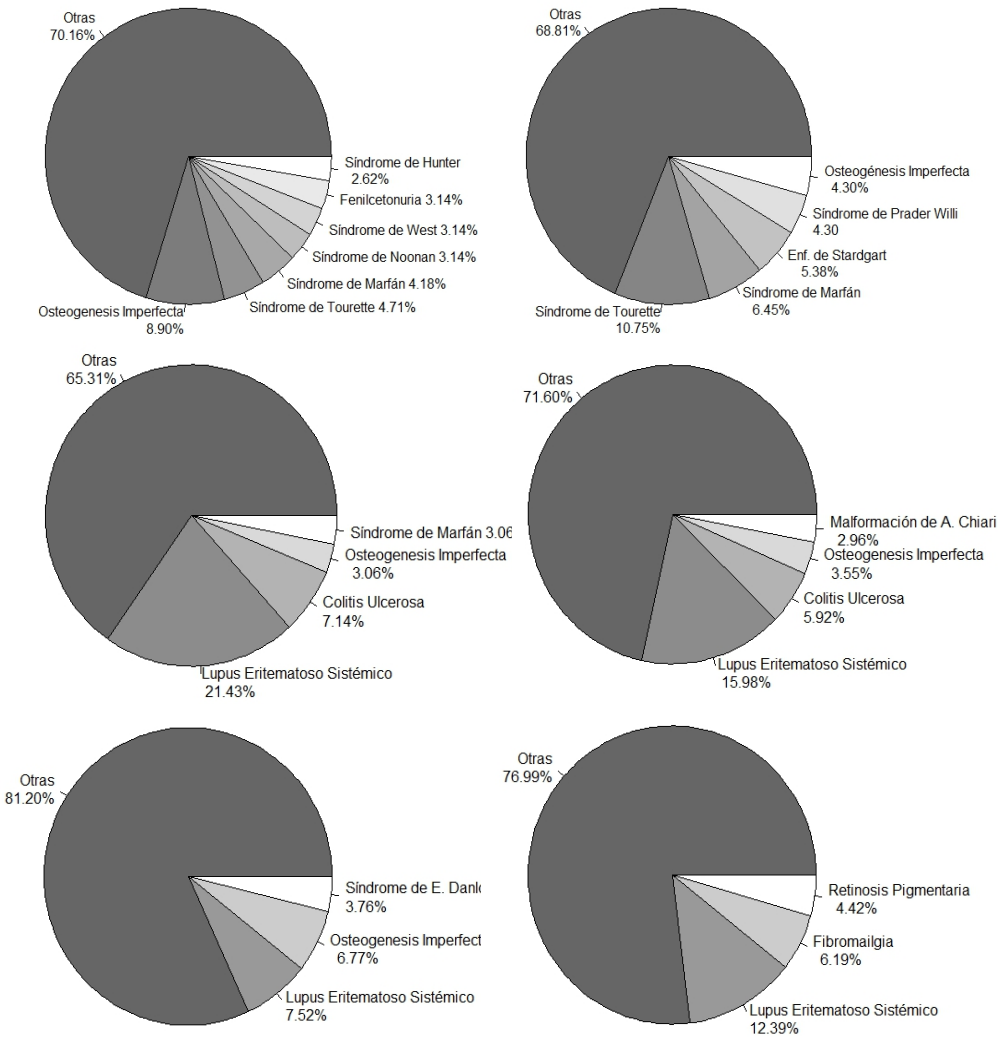


Figura 4. Porcentajes de EPOF registradas según clases de edad. Paneles: superior izquierdo, 0-10 años; superior derecho, 10-20 años; medio izquierdo, 20-30 años; medio derecho, 30-40 años; inferior izquierdo, 40-50 años; inferior derecho, 50-60 años.

Se registraron pacientes con EPOF en todas las provincias de Argentina (Fig. 5). La mayoría de los pacientes considerados por este trabajo residen en la provincia de Buenos Aires y en Ciudad Autónoma de Buenos Aires, constituyendo entre ambas más del 50% de los casos (aprox. 38% y 17% respectivamente, Fig. 6 y Tabla 2). Las provincias de Córdoba y Santa Fé registran abundancias considerables de pacientes con EPOF, 10 y 7% respectivamente (Fig. 6, Tabla 2).

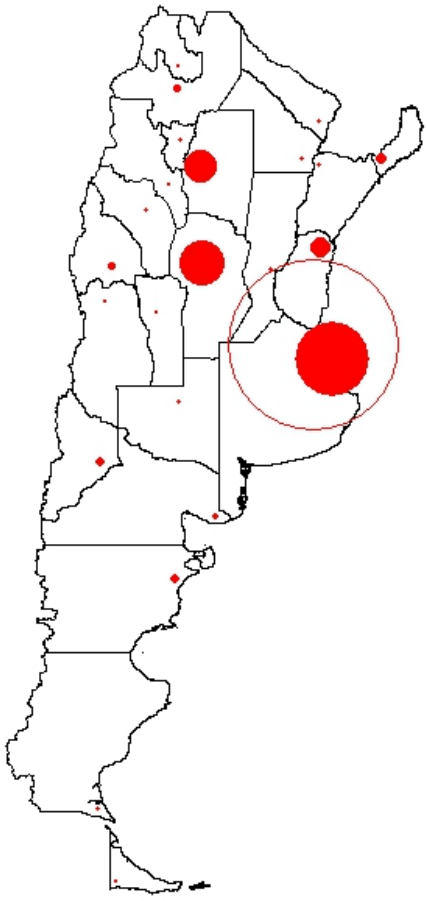


Figura 5. Distribución proporcional de pacientes con EPOF en provincias Argentinas. Proporción: nº total de pacientes por provincia respecto del nº de pacientes de la provincia con mayor incidencia.

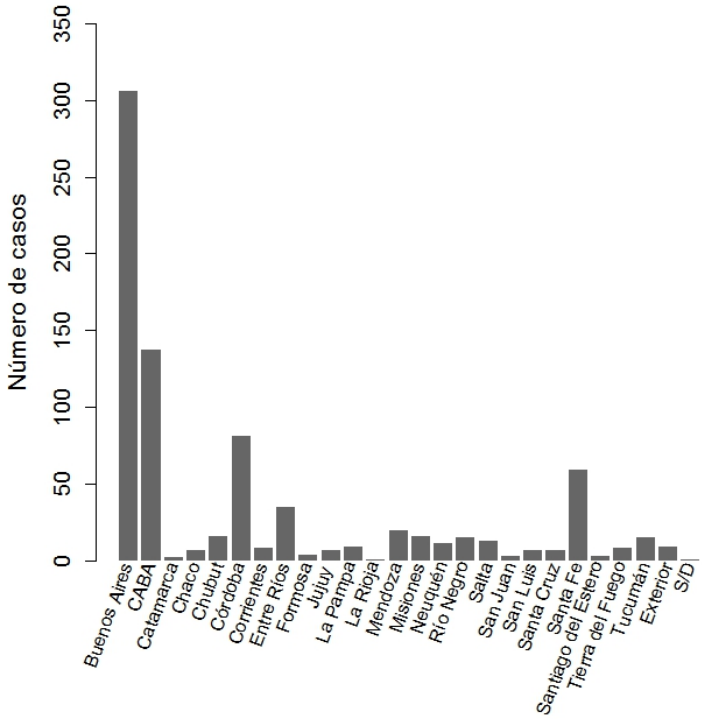


Figura 6. Distribución del número de pacientes registrados por provincia Argentina y en el Exterior.

La atención médica de los pacientes con EPOF ocurre en mayor medida en CABA y la provincia de Buenos Aires, con más del 63% de los casos; a éstas le siguen las provincias de Córdoba y Santa Fé con el 9 y 6.5% (Fig. 7, Tabla 2). El número de pacientes que se registran como atendidos en las distintas provincias no es coincidente con el número de pacientes que residen en las mismas (Fig. 6 y 7, Tabla 2). El 69.5% de los pacientes se atienden dentro de la provincia en la que residen, mientras que, aproximadamente, el 30.% lo hace en otra provincia (Tabla 2). En cuanto a las patologías asociadas a esta condición, del total de patologías registradas, aproximadamente el 76% se tratan en la provincia de residencia de los pacientes, y el 23% de estas corresponden a *Lupus Eritematoso Sistémico* (Tabla 1). Por otro lado, aproximadamente el 45% de las patologías presentaron registros de consultas en provincias diferentes a las de residencia; entre ellas, *Lupus Eritematoso Sistémico* y *Osteogénesis Imperfecta* fueron las patologías con mayor número de casos (10% y 9% cada una) (Tabla 1).

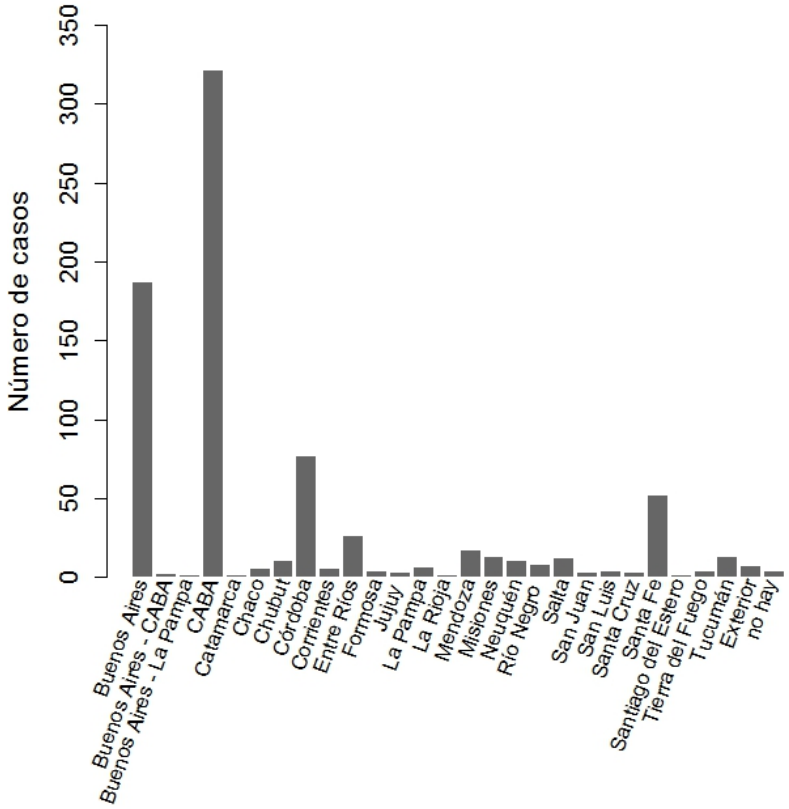


Figura 7. Distribución del número de pacientes atendidos por provincia Argentina. Se incluyen también los casos de del Exterior.

Aquellos pacientes que reciben atención médica en la provincia donde residen, son en el 29.68% de los casos de la provincia de Buenos Aires, en el 23.38% de CABA, de Córdoba en el 12.77% y de Santa Fé aproximadamente en el 9.17% de los casos; para el resto de las provincias los porcentajes son menores (Fig. 8). Río Negro es la única provincia en la cual residen pacientes con EPOF y no reciben atención médica en su lugar de residencia (Fig. 8).

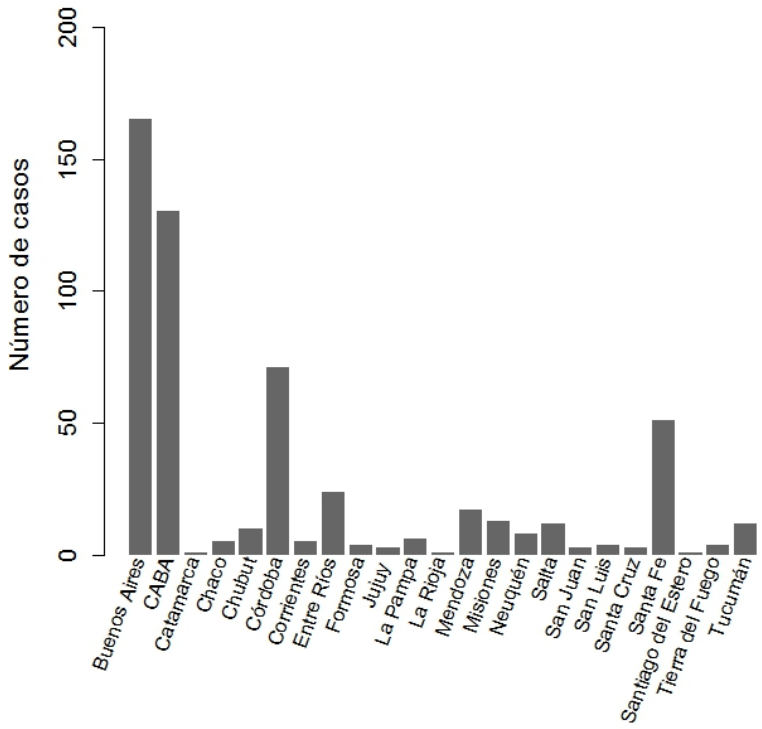


Figura 8. Distribución del número de pacientes atendidos en su localidad de residencia por provincia Argentina.

La amplia mayoría de los pacientes que reciben atención médica en una provincia diferente al de su residencia, provienen de la provincia de Buenos Aires (57.79%) (Fig. 9). El 100% de los pacientes que residen en la provincia de Río Negro (n=15) reciben atención medica fuera de la misma (Fig. 9). En La Rioja, San Juan y Formosa no se registraron pacientes que reciban atención médica fuera de sus provincias de residencia (Fig. 9).

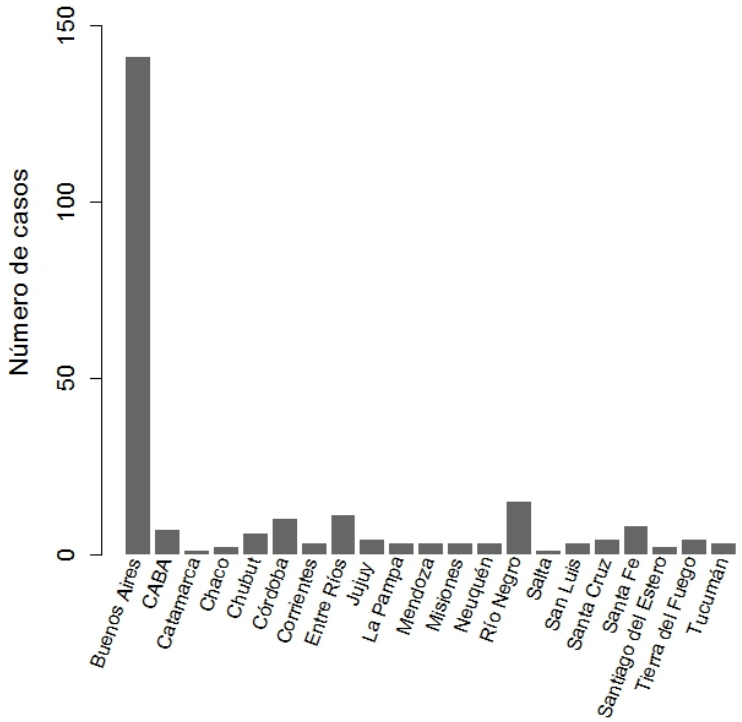


Figura 9. Distribución del número de pacientes residentes en cada provincia que son atendidos fuera de su localidad de residencia, por provincia Argentina.

Los pacientes que reciben atención médica fuera de su provincia de residencia lo hacen principalmente en CABA, aproximadamente 78% de los casos (Fig. 10). La provincia de Buenos Aires recibe cerca del 10% de los pacientes que provienen de otras provincias (Fig. 10). Córdoba, Entre Ríos, Neuquén, Río Negro, Santa Fé y Tucumán son las otras provincias donde reciben atención médica pacientes que residen en otras provincias diferentes a éstas (Fig. 10).

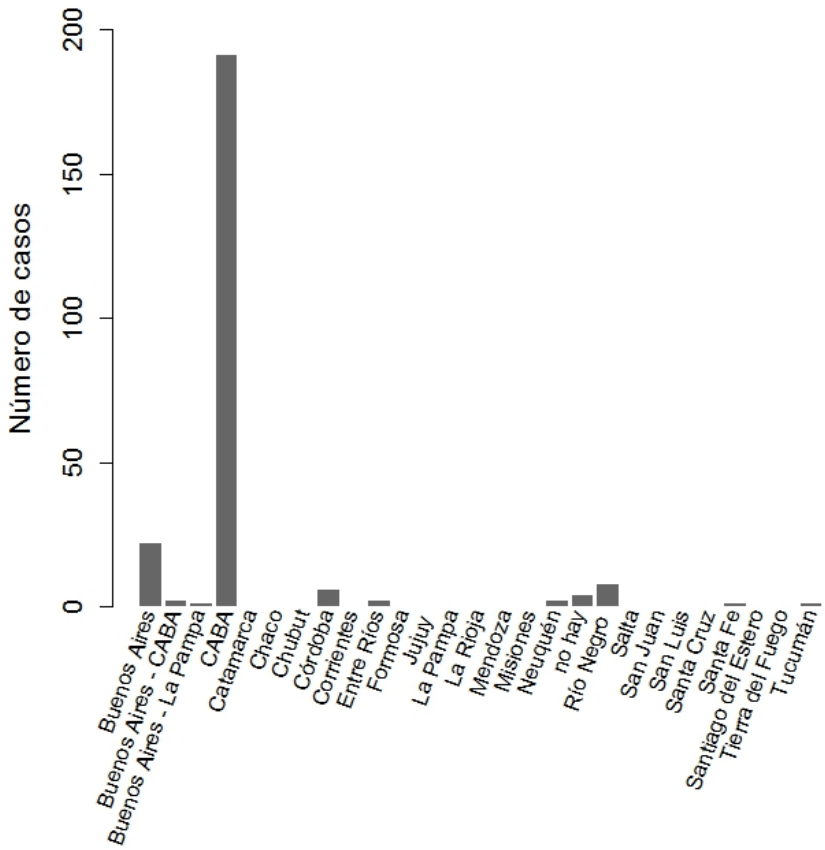


Figura 10. Distribución del número de pacientes que son recibidos por una provincia diferente a la de su lugar de residencia.

La Ciudad Autónoma de Buenos Aires fue el sitio en el que los pacientes de EPOF han recurrido más frecuentemente para la realización de consultas, casi el 66% de los casos; los pacientes que así lo hicieron provenían en el 45.1% de las veces de la provincia de Buenos Aires y el 25% de la misma CABA, recibiendo consultas de pacientes de casi todas las provincias de Argentina exceptuando La Rioja (Fig. 11). La siguiente provincia con alta demanda de citas fue la provincia de Buenos Aires con el 34% aproximadamente, pero para este caso recibiendo consultas en su mayoría de la misma provincia (Fig. 11).

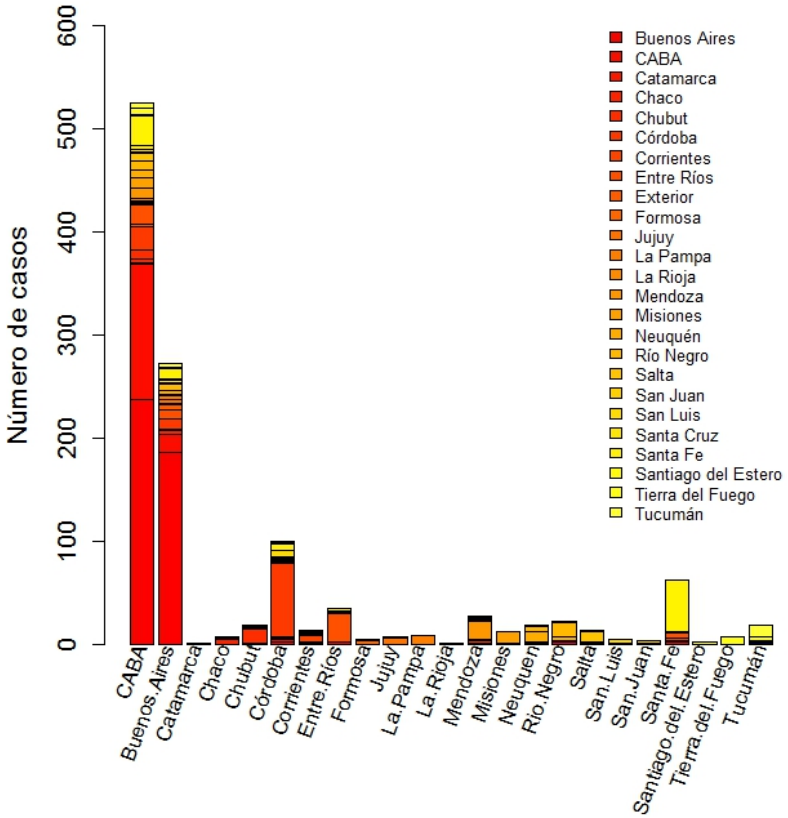


Figura 11. Distribución del número de pacientes por sitio donde han registrado consultas por provincia Argentina con detalle de su lugar de residencia. Se incluyen también los casos del exterior.

En cuanto a la provincia en donde se efectuó el diagnóstico de la EPOF, la distribución es más similar respecto a la provinicia donde reciben atención médica los pacientes que a la provincia donde residen (Fig. 6, 7 y 12; Tabla 2). CABA y la provincia de Buenos Aires son las provincias donde se efectuó el mayor número de diagnósticos de EPOF, superando entre ambas el 65% de los casos. En las provincias de Córdoba y Santa Fé se realizaron 9.7 y 5.6 % de los diagnósticos (Fig. 12).

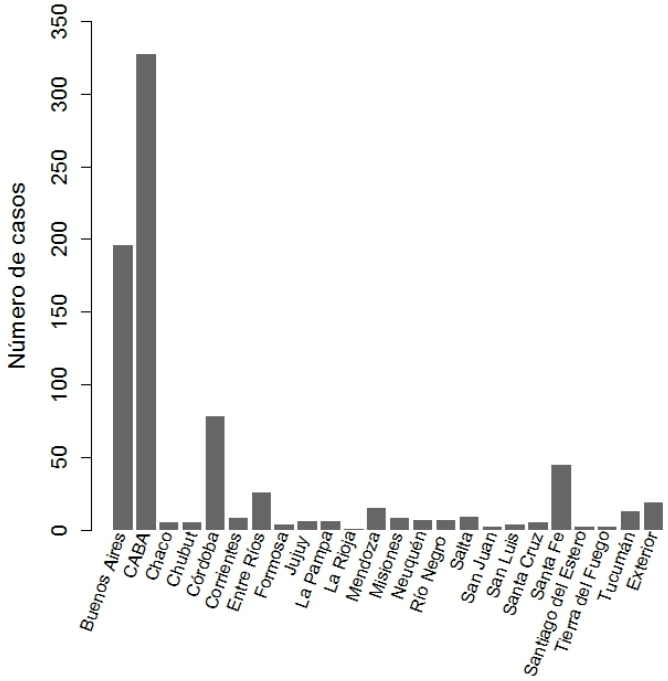


Figura 12. Distribución del número de pacientes según la localidad donde realizaron el diagnóstico de EPOF por provincia Argentina. Se incluyen también los casos del exterior.

El período de tiempo medio transcurrido entre la aparición del primer síntoma de la EPOF y su diagnóstico, para los pacientes encuestados es de poco más de cuatro años (4.15 años), el máximo período de tiempo registrado es de 55 años, mientras que el menor lapso de tiempo resultó ser menos de un año. Aproximadamente el 80% de los pacientes recibieron su diagnóstico de EPOF entre los primeros cinco años luego de percibido el primer síntoma, y el 38.5% lo recibió dentro del primer año (Fig. 13).

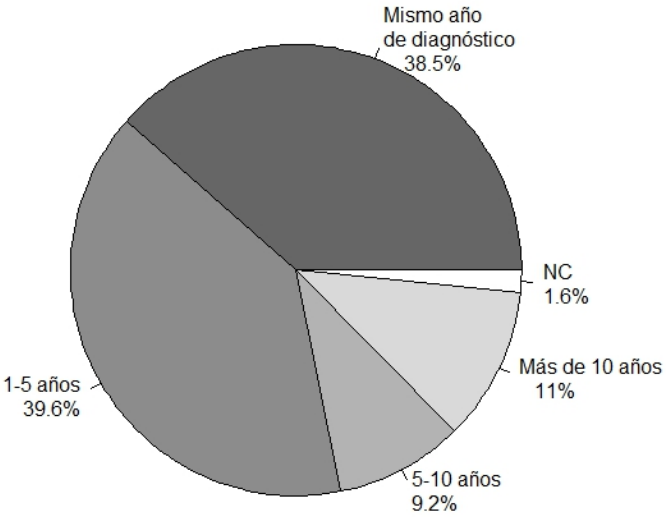


Figura 13. Porcentaje de pacientes con diferentes periodos de tiempo entre la aparición del primer síntoma de la EPOF y su correspondiente diagnóstico. NC: no contesta.

Como resultado en el presente trabajo se encontró que aproximadamente el 65% de los pacientes recibe atención médica en entidades privadas, siendo el 35% restante atendido en instituciones públicas. Según el tipo de cobertura que poseen, aproximadamente el 61% de los pacientes se atienden mediante los beneficios de obras sociales, el 27% lo hace mediante un empresa de medicina prepaga, y el 12% restante no posee ningún tipo de cobertura médica recibiendo la atención médica mediante la atención pública (Fig. 14).

Figura 14. Cantidad de pacientes según el tipo de cobertura médica que emplea para el tratamiento de EPOF.

Tanto en CABA como en las provincias de Buenos Aires, Chaco, Chubut, Córdoba, Corrientes, Entre Ríos, Formosa, Jujuy, La Pampa, Mendoza, Misiones, Neuquén, Río Negro y Santa Fé residen pacientes que no cuentan con cobertura médica (Fig. 15). Los pacientes que residen en las provincias

de Catamarca, Formosa, La Rioja y Santiago del Estero realizan sus tratamientos de EPOF sólo bajo cobertura médica de alguna Obra Social (Fig. 15).

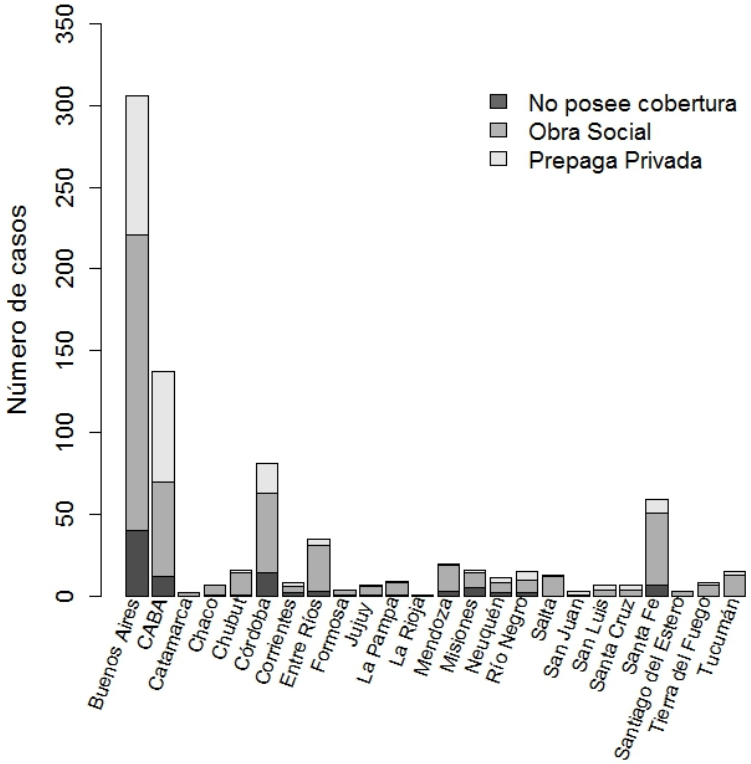


Figura 15. Distribución del número de pacientes según tipo de cobertura médica ante EPOF para cada provincia Argentina.

Analizando las patologías con mayor registro en este **estudio** (*Lupus Eritematoso Sistémico*, *Osteogénesis Imperfecta*, *Síndrome de Tourette*, *Colitis Ulcerosa* y *Síndrome de Marfán*), se observa que para todas ellas la mayoría de los pacientes sigue su tratamiento mediante la cobertura médica de obra social, la relación es más pareja en cuanto a la cobertura mediante un sistema prepago privada y quienes no poseen ninguna cobertura, a excepción de *Colitis Ulcerosa* en cuyo caso no se registraron pacientes que no poseen cobertura médica (Fig. 16).

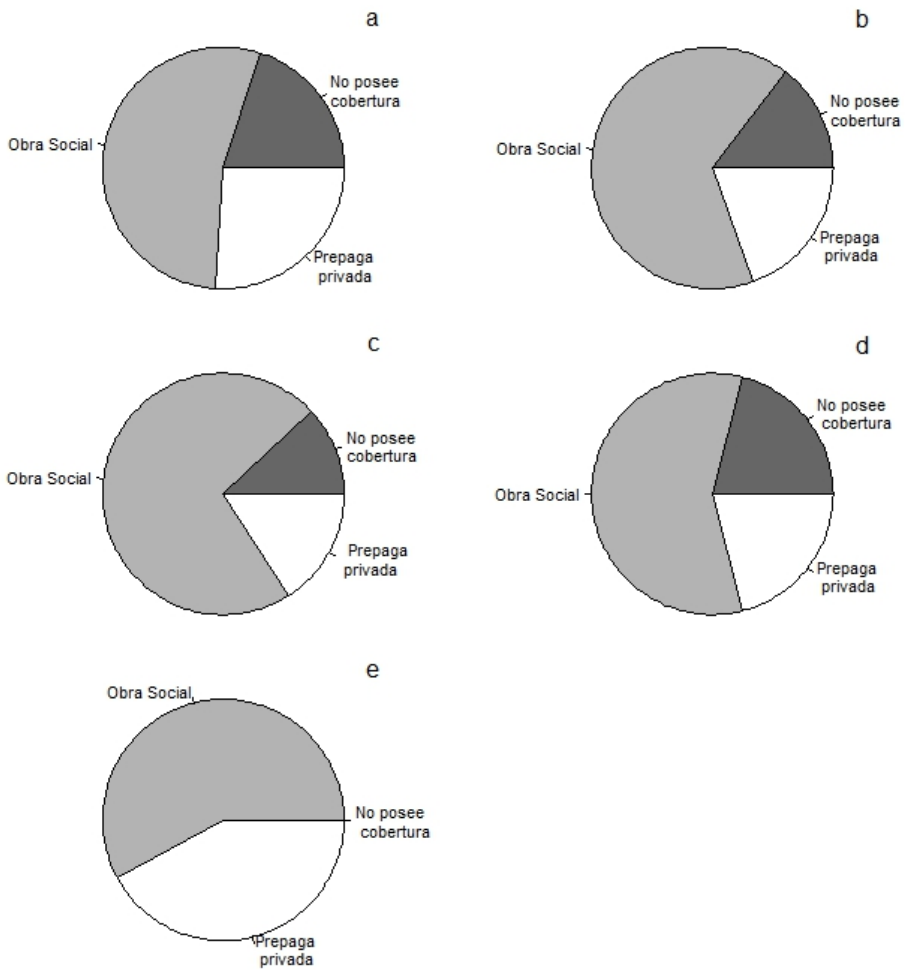


Figura 16. Cantidad de pacientes con distintos tipos de cobertura médica o sin ella para las patologías con número más alto de registro de casos. a: Lupus Eritematoso Sistémico. b. Osteogénesis Imperfecta. c. Síndrome de Tourette. d. Síndrome de Marfán. e. Colitis Ulcerosa.

Otro de los aspectos considerados en este estudio es la disponibilidad del Certificado Único de Discapacidad (CUD). Para esta variable como resultado se encontró que sólo el 36% de los pacientes con EPOF cuentan con su CUD; el 64% restante no posee el CUD, de ellos en el 13% de los casos no lo han tramitado, mientras que para el 3.3% de los casos el CUD ha sido denegado (Fig. 17).

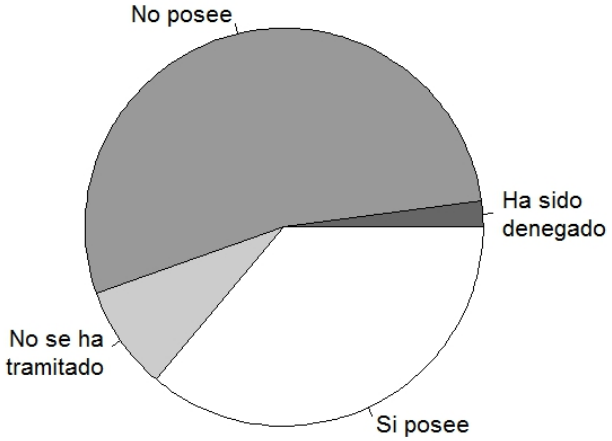


Figura 17. Cantidad de pacientes con distinta situación frente a la disponibilidad de CUD.

Los casos de pacientes con EPOF a los que les fue denegado el CUD se encuentran en CABA y en las provincias de Buenos Aires, Chubut, Córdoba, Corrientes, Entre Ríos, Jujuy, Misiones, Santa Fe y Tucumán (Fig. 18). Los pacientes registrados en las provincias de Catamarca, La Rioja y Santiago del Estero no poseen su CUD (Fig. 18).

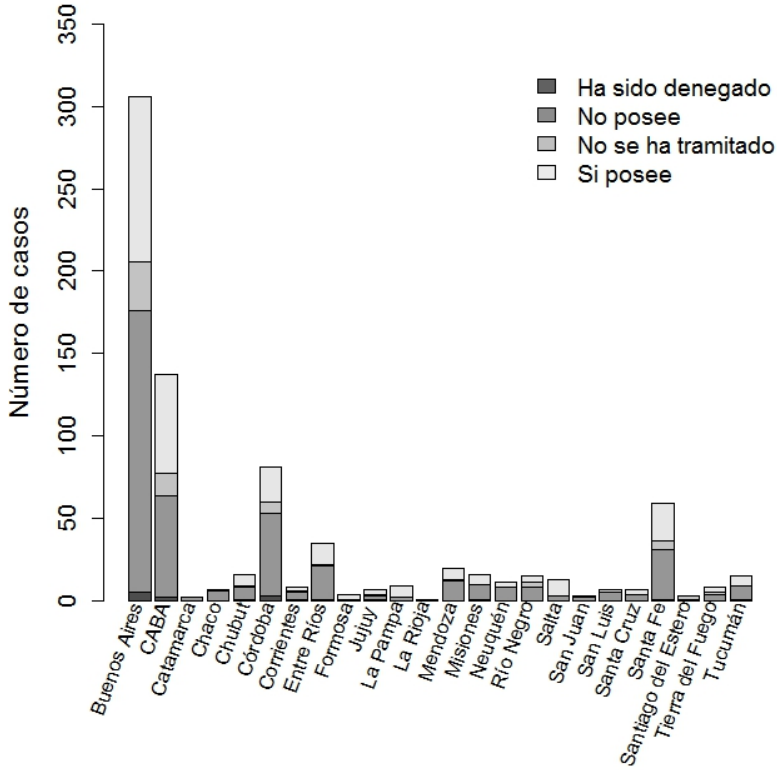


Figura 18. Distribución del número de pacientes con distinta situación frente a la disponibilidad de CUD por provincia Argentina.

La cantidad de patologías presentadas por pacientes que no poseen el CUD correspondiente es mucho mayor en comparación con las que sí lo poseen. 205 patologías diferentes versus 151 para quienes si cuentan con CUD. Existen patologías que se encuentran en ambas situaciones (Fig. 19). La mayor cantidad de pacientes con CUD son aquellos que presentan *Osteogénesis Imperfecta* y *Lupus Eritematoso Sistémico* siendo el 20.2% y 8% de los casos aproximadamente, considerando las patologías con frecuencia de registro mayor a 4 casos (Fig. 19a). Ante la situación de pacientes que no poseen el correspondiente CUD, *Lupus Eritematoso Sistémico* es la patología con mayor número de casos registrados (22.8%), seguido por el *Síndrome de Tourette* (8.8%) (Fig. 19b).

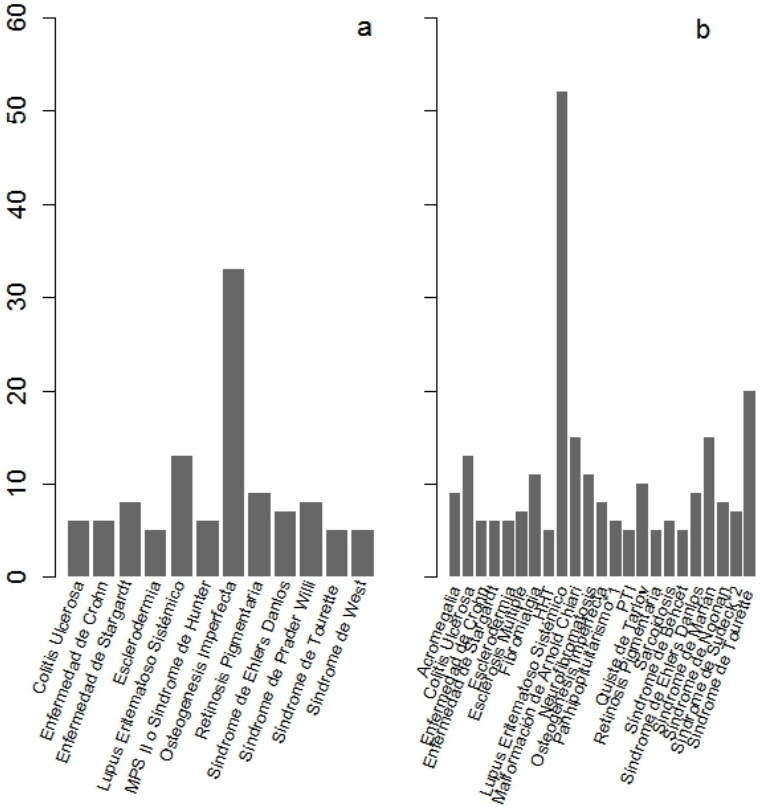


Figura 19. Distribución del número de pacientes con distintas patologías. a. Pacientes que poseen CUD. b. Pacientes que no poseen CUD. Realizado para patologías con número de registro mayor a dos casos.*1: HHT ó Telangestacia Hemorrágica Hereditaria o Rendu-Osler-Weber. *2: Síndrome de Sudeck o Distrofia Simpático Refleja (DSR) o Síndrome Regional Doloroso Complejo (SRDC)

Los principales problemas que señalaron los pacientes de EPOF para hacer frente a su condición fueron: la dificultad para localización de un especialista, el acceso al tratamiento y la localización de un centro de atención, estas dificultades se registraron en el 51.5%, 44% y 39.5% de los casos (Fig. 20).

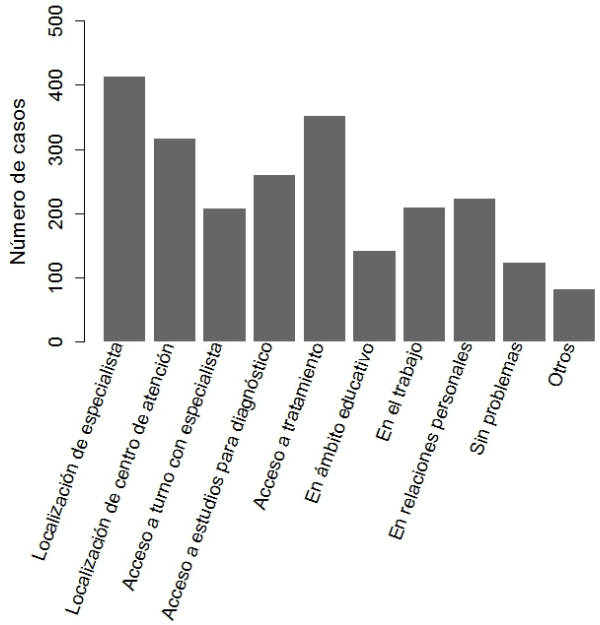


Figura 20. Distribución del número de pacientes frente a diferentes situaciones problemáticas asociadas a la EPOF.

Conclusiones

La encuesta descriptiva se encuentra al día de hoy abierta a nuevos registros de modo online.

Los datos actuales permiten obtener conclusiones que se destacan a continuación.
Si bien las enfermedades poco frecuentes registradas en el **estudio** representan tan sólo el 3,75% del número total de 8.000 identificadas por la OMS, dicho porcentaje toma mayor representatividad dado que se corresponde tan sólo al 0,03% de la población que se estima afectada (8% de la población = a 3,2 millones de Argentinos).

En todas las provincias de la Argentina, se registran personas con diagnóstico de una EPOF, de los cuales un alto porcentaje ha realizado una consulta de atención médica en alguna otra provincia diferente a la de residencia (la atención médica especializada se concentraría en las grandes ciudades -CABA, Prov. Buenos Aires, Córdoba y Santa Fe- aunque dichas jurisdicciones como máximo atienden tan sólo la demanda del 30% del total de población con alguna EPOF).

CABA es la jurisdicción con la mayor demanda (78%) de la atención médica –especializada- por parte de personas con EPOF no residentes, como así también es la provincia a la que más frecuentemente se ha recurrido para la realización de al menos una consulta (66% de los casos de EPOF). Consecuentemente es donde se han efectuado el mayor número de diagnósticos de una EPOF. *El análisis de éstos resultados evidencian la necesidad de contemplar "apoyos" para los pacientes con EPOF en lo referido a la* ***información sobre los recursos especializados*** *por EPOF –más aún para los casos del interior del país- como así los referidos a la* ***derivación*** *y* ***traslado*** *hacia la atención médica desde su lugar de residencia.*

La articulación y puesta en valor de la información relativa a los recursos especializados (centros o unidades de atención de referencia) servirá para orientar la consulta o derivación siendo de utilidad tanto para la comunidad en general como para el propio sistema socio-sanitario (profesionales de la salud y ministerio de salud nacional y provinciales), dado que ha sido señalado por los pacientes con EPOF como el principal problema para hacer frente a la condición (51.5%), seguido del acceso al tratamiento (44%).

A su vez, resulta esencial la puesta en común del conocimientos a escala nacional de los datos epidemiológicos locales para la evaluación de su representatividad real a nivel nacional y jurisdiccional con el fin de garantizarle a las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente, la aplicación universal de los principios de justicia y la igualdad en el acceso al Derecho a la Salud, que no sólo comprende el diagnóstico certero en tiempo y forma, sino que también, involucra a la atención y asistencia socio-sanitaria de alta calidad, acceso efectivo al mejor tratamiento disponible, a la información precisa referida a su dolencia y a los avances en la investigación biomédica, respetando la heterogeneidad de cada entidad.

Las EPOF son una realidad presente en las 24 jurisdicciones, que requieren de atención y planificación dado su impacto sanitario, social y económico tanto en el sistema público como en el privado (el 12% de las personas es atendida por una cobertura pública y el restante por privado (61% OS y 27% prepagas). *Por lo que se requiere de estrategias transversales eficientes y de calidad que involucren a todos los actores del sistema socio- sanitario y que respondan a políticas públicas racionales y organizadas.*

Se debe considerar que las patologías poco frecuentes con mayor registro en este **estudio** (*Lupus Eritematoso Sistémico*, *Osteogénesis Imperfecta*, *Síndrome de Tourette*, *Colitis Ulcerosa* y *Síndrome de Marfán*) son entidades que poseen de moderada a alta difusión y conocimiento general (por parte de la comunidad médica). Por lo que podría incidir también en los resultados sobre el período de tiempo medio transcurrido entre la aparición del primer síntoma y el diagnóstico de EPOF (4.15 años).

Patologías más frecuentes entre las poco frecuentes han sido las de mayor número de respuestas en este estudio, por lo que el mayor conocimiento (entre los profesionales de la salud y la comunidad en general) sobre "el algoritmo del diagnóstico EPOF" pareciese ser una variable a considerar.

La generación de registros de pacientes/ EPOF junto a la identificación de los profesionales/ centros especializados permitiría armonizar la distribución geográfica de la demanda de atención médica, establecer estrategias de prioridades de atención según niveles de complejidad (de atención y estudios), minimizar secuelas prevenibles, optimizar los recursos presupuestarios socio-sanitarios de las jurisdicciones, la Nación y de bolsillo. Todo ello mediante la articulación y puesta en marcha de un

marco y pautas comunes –Federal- para la implementación de la Ley N°26.689[1] de "Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes", a través del Programa Nacional de EPOF (creado bajo el Decreto Regl. 794/2015[82])

Así mismo, estas pautas comunes permitirán la elaboración de un modelo de derivación asistencial de pacientes que posibilitará el movimiento de los enfermos de unos servicios de salud a otros, a la vez que mejorará los procesos administrativos y de gestión para **minimizar los tiempos perdidos de la "odisea diagnóstica".** Significando que ante la identificación de una "sospecha" de un caso de EPOF, el sistema permitiría la rápida derivación al centro/ profesional de referencia acelerando el proceso de diagnóstico y tratamiento, protegiendo la salud como un derecho constitucional de carácter social para todos los argentinos.

Recomendaciones

Intervenciones a escala federal que cuenten con el compromiso y cooperación de las 24 jurisdicciones nacionales son necesarias y beneficiosas para superar la fragmentación del conocimiento sobre las enfermedades poco frecuentes en Argentina y construir información epidemiológica que permitan la elaboración de estrategias de salud comunitaria que den respuestas de calidad, efectivas y seguras al colectivo de personas con EPOF, y que se articulen entorno a los siguientes grandes ejes de acción:

a. mejorar el conocimiento y visibilidad de los recursos nacionales destinados a las enfermedades poco frecuentes;
b. favorecer la creación de una Red Integrada de Atención Sanitaria en base a los especialistas y mediante el recurso a las tecnologías de la información (Mapa de Recursos Especializados/ Telemedicina/ CIBERSalud/ otros);
B. proteger el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPOF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas;
C. puesta en valor del Programa Nacional de EPOF (creado por el Decreto Reglamentario 794/2015) como promotor de medidas de acción positiva que garanticen el pleno goce y ejercicio de los derechos reconocidos en la Constitución Nacional Art. 75 inc. 23 (tal y como se especifica en los considerandos del decreto de creación del Programa Nacional de EPOF)
D. y reforzar la cooperación y la coordinación referida a las acciones impulsadas por la Ley Nac. 26.689, a través de la adhesión de las provincias que aún no lo hiciesen.
E. creación de un marco superador para la investigación sobre las enfermedades poco frecuentes y el acceso efectivo por parte de las personas afectadas a su derecho a beneficiarse por el avance de la ciencia.

La cooperación y compromiso federal permitirá optimizar los recursos presupuestarios y humanos destinados a las enfermedades poco frecuentes ejerciendo una real protección del derecho a la salud de los ciudadanos, aspectos que podrían abordarse en el marco del Consejo Federal de Salud (COFESA) siendo que en la actualidad la mayoría de las provincias han adherido a la Ley Nacional 26.689 (14 de 24 jurisdicciones)[83].

Toda iniciativa deberá incentivar el trabajo "interdisciplinario" y "multidisciplinario" entre los equipos de los profesionales de la salud con el fin de impulsar la derivación al especialista a tiempo (precozmente). Propiciar la implementación de la tecnología (herramientas informáticas) de diagnóstico mediante una continua capacitación y formación.

Generar un Registro Nacional de pacientes y EPOF en colaboración con las jurisdicciones. A la vez de realizar un trabajo de concientización entre la comunidad de pacientes/ familiares en la importancia del desarrollo de estas herramientas, su participación y la utilidad como beneficio propio y comunitario. Como así entre los profesionales de la salud.

Resaltar la importancia del acompañamiento en el proceso de "acceso a derecho a la salud" por parte de la comunidad médica –especialistas- en articulación con los equipos interdisciplinarios (asistentes sociales, psicólogos, nutricionistas, genetistas, consejo genético, entre otros) dado que son quienes más tiempo permanecen junto al paciente/ familiar pero que no siempre están involucrados

en la "odisea del tratamiento". Propiciar la cooperación con las organizaciones de pacientes/ familiares entre todos los actores intervinientes del Sistema.

Toda estrategia que se impulse debe establecer objetivos y acciones basadas en la evidencia científica y en las buenas prácticas disponibles en los ámbitos de la promoción, la prevención, el manejo clínico, la rehabilitación y la reinserción social, los sistemas de información y la investigación. Deben ser elaboradas con amplia participación de las jurisdicciones, las sociedades científicas, las organizaciones de pacientes y/o familiares, y otros agentes sociales y revisadas periódicamente. Y deben regirse como principios rectores en la solidaridad, la equidad y la participación efectiva de los afectados.

Anexo

Tabla 1. Patologías registradas a partir de la ejecución de la encuesta ofrecida por FADEPOF, período febrero a diciembre 2016. (*) Patologías sólo con lugar de atención médica en provincias diferentes a la provincia de residencia.

Patología	Nº de casos	Lugar de atención	
		Residencia	Otro
Acalasia	1	1	
Aciduria metilmalínica con homocistinuria Tipo cblC	1		1*
Acromegalia	13	11	2
Acroparestesia	1	1	
Adenoma Hipofisario (El término no caracteriza una enfermedad)	2	1	1
Adrenoleucodistrofia	1	1	
Agenesia Auricular Derecha	1	1	
Amaurosis Congénita de Leber	1	1	
Amiloidosis Hereditaria	2	1	1
Anemia de Fanconi	1	1	
Aneurisma	1	1	
Angioedema Hereditario	2	1	
Aniridia Aislada	1		1*
Aniridia Bilateral	1	1	
Anomalía de Axenfeld	1		1*
Anomalía de Ebstein	1	1	
Aracnoiditis adhesiva (post peridural)	1	1	
Artritis Reumatoide	3	3	
Artrogriposis Múltiple Congénita	2	2	
Asociación VACTERL/VATER	1	1	
Ataxia de Friedrich	1		
Ataxia Espino Cerebelosa	2	2	
Atresia de Vias Biliares	1	1	
Atrofia multisistémica tipo cerebeloso	1	1	1
Atrofia Muscular Espinal	2	1	
Bronquiectasia (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Cavernoma	1		1*
Cefalea en Racimo (Cluster Headech)	1		1*
Charcot Marie Tooht	4	4	
Cirrosis autoinmune	1	1	
Cirrosis Biliar Primaria	3	2	1

Cistitis Intersticial	4	2	2
Colitis Indeterminada	1	1	
Colitis Linfocitica	1	1	
Colitis Ulcerosa	19	17	
Condrodisplasia punctata (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Coproporfiria Hereditaria	1	1	
Corea de Huntington	1	1	
Corea de Sydemham	1	1	
Craneofaringioma	1		1*
Defecto en la cetólisis	2		2*
Deficiencia congénita del factor VII	2	2	
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta o ramificada	1		1*
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II forma miopática ó CPT II miopática	1	1	
Deficiencia del Factor V de Coagulaciín	1	1	
Déficit de Alfa1 Antitripsina	2	1	1
Déficit de hormona de crecimiento	1		1*
Déficit de l-carnitina	1	1	
Déficit de Mevalonato Kinasa	1		1*
Déficit de Ornitina Transcarbamilasa	1	1	
Déficit del Transportador de Dopamina	1		1*
Deformidad de Madelung	1	1	
Deleción 18p trisomia 20p	1	1	
Dermatomiositis	3	1	2
Dermatomiositis Poliomielitis	1	1	
Diabetes Insípida Central	3	3	
Diabetes Insípida Central Idiopática	1	1	
Disautonomía	1	1	
Disautonomia Pura	1		1*
Disfunción Hipofisaria ó Hipopituitarismo	2	2	
Displasia Diastrífica	1	1	
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica	1	1	
Displasia Epifisaria Múltiple	1	1	
Displasia Espondiloepifisaria Tardia	1	1	
Distrofia Distal de Miyoshi	1	1	
Distrofia muscular Congénita con Déficit de merosina	1	1	
Distrofia muscular de Duchenne	1	1	
Distrofia Simpático refleja poliostotica Tipo Sudeck (en pie derecho)	1	1	
Dolor en las rodillas que no le permite caminar, ni permanecer parada mas de dos minutos	1		1*
Drusen de Papila o del Disco óptico	1	1	
Endometriosis Severa	1	1	
Enfermedad de Coats	1	1	
Enfermedad de Crohn	12	9	3
Enfermedad de Devic	1		1*
Enfermedad de Menkes	1		1*
Enfermedad de Morbihan (morbus Morbihan)	1		1*

Enfermedad de Motoneurona	1	1	
Enfermedad de Moya Moya	2		2*
Enfermedad de Stargardt	14	7	7
Enfermedad de Still del adulto	1	1	
Enfermedad de Von Willebrand	2	2	
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo	2	2	
Enfermedad ósea de Paget	1	1	
Enfermedad poliquística hepática autosómica dominante	1	1	
Epilepsia	2	2	
EPOC Severo	1	1	
Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa	1	1	
Eritromelalgia	1	1	
Esclerodermia	11	7	4
Esclerodermia Lineal	1	1	
Esclerodermia localizada	1	1	
Esclerodermia localizada golpe de sable	1		1*
Esclerodermia Sistémica	1		1*
Esclerosis Lateral Amiotrófica	5	4	1
Esclerosis Múltiple	7	5	2
Esclerosis Multiple en Placas	1	1	
Esclerosis Múltiple Progresiva	1	1	
Esclerosis Sistémica	1	1	
Esclerosis Tuberosa	1	1	
Escoliosis Cogénita Múltiple	1	1	
Espectro de la displasia septo-óptica ó Síndrome De Morsier	1	1	
Espondilitis Anquilopoyética	1	1	
Espondilitis Anquilosante	1	1	
Extrofia de Cloaca	1	1	
Extrofia Vesical Complejo Epispadias	1		1*
Extrofia Vesical o de vejiga	4	1	3
Fabry	1		1*
Fallo autonómico Puro o (posible Shy Drager)	1	1	
Fenilcetonuria	7	4	3
Fibromialgia	13	10	3
Fiebre Mediterranea Familiar	2		2*
Galactosemia	3	2	1
Gammapatía Monoclonal	1	1	
genéticamente par 5 una de las patitas del cromosoma y tiene adosado un elemento extraño	1	1	
Granulomatosis con poliangeítis o Wegener	1		1*
HbS Beta-Talasemia	2	1	1
Hemoglobinuria paroxística nocturna	2	1	1
Hepatitis Autoinmune con Superposición con Cirrosis Biliar Primaria	1		1*
Hepatitis Crónica Autoinmune	4	2	2
Hernia Diafragmatica	1		1*
HHT ó Telangestacia Hemorrágica Hereditaria ó Rendu-Osler-Weber	5	3	2

Hidrocefalia Idiopática	1	1	
Hiperaldosteronismo primario (El término no caracteriza una enfermedad)	2	2	
Hiperfelalaninemia Congénita leve	1	1	
Hiperfenilalaninemia (HPA) benigna	1	1	
Hiperinsulinismo Congénito	1	1	
Hiperplasia suprarrenal Congénita	1		1*
Hipertensión Arterial Pulmonar Tipo Idiopática	1	1	
Hipertensión Intracraneal Idiopática	2	2	
Hipertensión Pulmonar Primaria o Ideopática	2	1	1
Hipertermia Maligna	1		1*
Hipoacusia Súbita uniLateral	1	1	
Hipofisis (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Hipoplasia adrenal Congénita (DAX1)	1	1	
Hirschsprung	1		1*
Histiocitosis de Células de Langerhans	4		4*
Holoprosencefalia	1	1	
HUS atípico	1	1	
Ictiosis	1	1	
Ictiosis lamelar	4	3	1
IDCV - Inmunodeficiencia Común Variable	5	3	2
Idic 15q	1	1	
Incontinencia Pigmentaria	1	1	
Inmunodeficiencia Primaria (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Insuficiencia suprarrenal	1	1	
LAM o Linfangioleiomiomatosis	2	2	
Legg-Calvé-Perthes	2	1	1
Linfangiectasia pulmonar congénita	1	1	
Linfangioleiomiomatosis	2		2*
Linfangioma ó Malformación del sistema linfático (ML)	1		1*
Lipofuscinosis neuronal ceroide	1	1	
Liquen escleroso	1	1	
Lupus Discoide	1		1*
Lupus Eritematoso Sistémico	65	53	12
Macro Adenoma Hipofisario	1	1	1
Maculopatía	2	1	1
Malformación Anorectal Compleja	2	2	
Malformación de Arnold Chiari	16	9	7
Malformación en cromosoma 1 y 18	1		1*
Miastenia Congénita	1		1*
Miastenia Gravis	6	4	2
Miastenia Gravis antimusk	1		1*
Miastenia Gravis Tipo II B	1		1*
Micro Adenoma de Hipofisis	1	1	
Microsomía hemifacial	1		
Microtia	2	2	
Microtia Unilateral	2	1	1

Mielofibrosis	1		1*
Mielomeningocele	3	3	
Mielomeningocele sin Hidrocefalia	1	1	
Miopatía Congénita miotubular	1		1*
Miopatía Mitocondrial	1	1	
Miopatía Nemalinica	1		1*
Miopatía Visceral	2	2	
Miositis	1	1	
Miotonía congénita de Thomsen	1	1	
MKV-TRAPS	1	1	
MPS II o Síndrome de Hunter	6	5	1
MPS VI	1		1*
Mutación SCN8A	1	1	
Narcolepsia	5	3	2
Narcolepsia con Cataplejia	1		1*
Neurinoma del Acústico Grado 4	1		1*
Neurinoma del Acústico o Schwanoma Vestibular	4	2	2
Neurofibromatosis	14	11	3
Neuromilietis Optica	1		1*
Neuromiotonia	1	1	
Neuropatía Motora Sensitiva Multifocal Autoinmune	1	1	
Neuropatía sensitiva autonómica tipo 4 ó Insensibilidad al dolor con anhidrosis	1	1	
Neutropenia Congénita Cíclica	1	1	
Nevus Melanocitico Congenito Gigante	1		1*
no especifica	1		1*
Oligodoncia	1		
Osteogenesis Imperfecta	41	27	14
Panhipopituitarismo ó Deficiencia Hipofisaria Múltiple ó Insuficiencia Hipofisaria Multihormonal	9	4	5
Parálisis supranuclear progresiva	1		1*
Pénfigo vulgar	1		1*
Pérdida de la visión periférica en forma abrupta y progresiva	1	1	
Policitemia Vera	3	2	1
Policondritis recidivante	1	1	
Polidermatomiositis	1	1	
Polimiositis	4	2	2
Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG	1	1	
Polineuropatía de fibras finas	1	1	
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	1	1	
Porfiria (CPH)	1	1	
Porfiria Aguda Intermitente	2	1	1
Porfiria Cutánea Tarda	1	1	
Porfiria Eritropoyética	1		1*
Prurigo Crónico	1		1*
Pseudo-Xantoma Elástico	1		1*
Pseudoartrosis congénita de la tibia y peroné (de pierna derecha)	1	1	

Pseudohipoaldosteronismo recesivo Tipo I	1	1	
Pseudotumor Cerebri o Síndrome de Hipertensión Endocraneana Ideopática	2	2	
Pseudoxantoma Elástico	2	2	
Púrpura Trombocitopenica Idiopática ó PTI	5	4	1
Queratoconos (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Quiste de Tarlov	10	9	1
Retinosis Pigmentaria	14	10	4
Reynaud	1	1	
SAF o Síndrome Antifosfolípidos Neonatal	1	1	
Sarcoidosis	7	5	2
Sarcoma de Ewing	1	1	
Sarcoma Sinovial	1		1*
Scotd	1		1*
Síndorme de Lyme	1	1	
Síndrome Antifosfolipídico	3	2	1
Síndrome Cardio facio cutaneo	2	2	
Síndrome de Aarskog like	1	1	
Síndrome de Addison	6	4	2
Síndrome de Aicardi	1		1*
Síndrome de Alagille	1		1*
Síndrome de Alstrom	1	1	
Síndrome de Angelman	1		1*
Síndrome de Apert	1		1*
Síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba	1		1
Síndrome de Bartter	2	2	
Síndrome de Bea	1		1*
Síndrome de Beckwith	1	1	
Síndrome de Behcet	6	5	1
Síndrome de Cornelia de Lange	3	3	
Síndrome de Cushing	4	1	1
Síndrome de Dandy-Walker	1	1	
Síndrome de Ehlers Danlos	16	12	
Síndrome de enfermedad postorgásmica (POIS)	1	1	
Síndrome de Fatiga Crónica (SFC)	2	2	
Síndrome de Gitelman	2	1	1
Síndrome de Goldenhar	1	2	
Síndrome de Job o Hiper Ige	3	2	1
Síndrome de Joubert	1		1
Síndrome de Kasabach Merritt o hemangioma endotelioma	1	1	
Síndrome de Kleine Levin	3	2	1
Síndrome de Klinefelter	4	1	3
Síndrome de Klippel Trenaunay Weber	4	2	2
Síndrome de la Persona Rígida	1	1	
Síndrome de Marfán	19	14	5
Síndrome de microdeleción cromosoma 4q21.1	1	1	
Síndrome de microduplicación 15q11q13	1	1	

Síndrome de microduplicación 16p11.2 proximal	1	1	
Síndrome de Mieloproliferación Crónica	1	1	
Síndrome de Noonan	10	6	4
Síndrome de Ohdo	1		1*
Síndrome de Pene Oculto	1		1*
Síndrome de Phelan-McDermid ó Deleción 22q13	3	1	2
Síndrome de Pierson	1	1	
Síndrome de Prader Willi	8	6	2
Síndrome de Rett	1	1	
Síndrome de Schnitzler	1		1*
Síndrome de Sheehan	1	1	
Síndrome de Shy-Drager ó Atrofia Multisistémica	2	1	1
Síndrome de Sjogren	4	4	
Síndrome de Smith-Magenis	1	1	
Síndrome de Sotos	1	1	
Síndrome de Sprengel	1	1	
Síndrome de Sudeck ó Distrofia Simpático Refleja (DSR)óo Síndrome Regional Doloroso Complejo (SRDC)	8	8	
Síndrome de Tourette	25	18	7
Síndrome de Turner	5	3	
Síndrome de Vogt Koyanagi Harada	2	1	1
Síndrome de Werdnig-Hoffmann o Atrofia muscular espinal (AME) de la infancia	1	1	
Síndrome de West	7	5	2
Síndrome de Williams	1	1	
Síndrome de Wiskott-Aldrich	2		2
Síndrome de Wollf-Hirschorn	2	1	1
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (HLHS)	1		1*
Síndrome Hemofagosítico	1	1	
Síndrome Nefrótico	1		1*
Síndrome PFAPA	2	2	
Síndrome Poliglandular Autoinmune Tipo II	1	1	
Síndrome QT largo	1	1	
Síndrome x Frágil	3	3	
Talasemia Mayor	1	1	
Temblores de Holmes	1	1	
Tiroiditis de Hashimoto Linfositaria	1		1*
Tirosinemia Tipo 1	1	1	
Trisomía 17p	2	2	
Trisomia 9p	2	2	
Trombocitemia esencial	2	2	
Tumor desmoide	1	1	
Tumor Glómico	1	1	
Urticaria Demorada por presión	1	1	
Urticaria pigmentosa ó mastocitosis	3	2	1
Vasculitis Linfocitaria Autoinmune	1	1	
Vasculitis Primaria del Sistema Nervioso Central	2		2*

VLCADD	1		1*
Vogt-Koyanagi-Harada	1		1*
Von Hippel Lindau	1	1	

Tabla 2. Número de pacientes por provincia Argentina y localidad de países extranjeros según: su lugar de residencia, dónde obtuvieron el diagnóstico de la EPOF y dónde reciben la atención médica correspondiente.

Provincia	Residencia	Diagnóstico	Atención
Buenos Aires	210	133	129
CABA	97	228	230
Catamarca	2		1
Chaco	7	5	5
Chubut	9	2	6
Córdoba	55	53	52
Corrientes	5	5	3
Entre Ríos	20	16	14
Formosa	2	2	2
Jujuy	6	6	3
La Pampa	7	4	5
La Rioja	1	1	1
Mendoza	14	10	12
Misiones	13	5	10
Neuquén	7	5	7
Río Negro	11	5	5
Salta	7	7	6
San Juan	2	2	2
San Luis	3	2	2
Santa Cruz	5	3	2
Santa Fe	37	24	30
Santiago del Estero	2	1	
Tierra del Fuego	3	1	1
Tucumán	14	12	12
No hay			4
Santiago de Chile (Chile)		2	
Uruguay	2		2
Soriano(Uruguay)	1	1	
Montevideo (Uruguay)		3	
Canelones (Uruguay)	1		
México	1		1
Alemania		1	
Barcelona		1	
Italia		1	
Los Ángeles		1	
Texas		1	
Washington		1	

Capítulo 5. Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en materia de EPOF

Capítulo 5. Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en materia de EPOF.

5.1. Observaciones.

El presente informe tiene por objetivo la puesta en valor de lo realizado por la Argentina a partir de la sanción de la Ley Nacional Nº 26.689 (2011), bajo las competencias del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación y en el marco del Programa Nacional de EPOF, creado por el Decreto Reglamentario 794/2015.

El análisis y relevamiento realizado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes pretende identificar las oportunidad por delante, los desafíos que continúan pendientes, confiando en que es posible el diseño e implementación de políticas socio- sanitarias en materia de EPOF bajo un trabajo colaborativo público- privado partiendo del compromiso del Gobierno Nacional y los gobiernos provinciales en materia de salud pública específicamente vinculada a las EPOF.

Los notables avances producidos en el ámbito de la ciencia, tecnología e innovación vinculada al ámbito de la salud, nos permiten hoy estar frente a una revolución en términos de conocimiento.

Nuestro país cuenta con excelentes profesionales de la salud, especializados y a la vanguardia del conocimiento sobre un gran número de EPOF. Contamos con reconocidos científicos, bioinformáticos e investigadores puestos a conseguir definiciones y técnicas más exactas que permiten cambiar el pronóstico de muchas enfermedades complejas. La oportunidad por delante radica en que las decisiones de políticas públicas potencien la capacidad de los profesionales Argentinos, con el propósito de impactar positivamente en el día a día de las personas que conviven con una EPOF, más cuando se cuenta con el marco normativo necesario para encausar dichas decisiones.

Nota: Las observaciones realizadas para la conformación del presente informe abarcan desde la sanción de la Ley 26.689. año 2011 hasta la actualidad (Febrero 2018).

La **Ley 26.689 es la normativa vigente en materia de EPOF en Argentina**.
Sanción: 29/06/2011; Promulgación de Hecho: 29/07/2011; Boletín Oficial 03/08/2011.

Ministerio de Salud de la Nación
autoridad de aplicación

Decreto 794/2015
Del: 11/05/2015; Boletín Oficial 18/05/2015.

1. **Reglamenta la Ley 26.689 según ANEXO I.**
2. Crea el **Consejo Consultivo Honorario** en el ámbito del Ministerio de Salud.
3. Crea el **Programa Nacional de EPOF.**
4. Faculta al Ministerio de Salud para **dictar las normas complementarias y aclaratorias que fueren menester para la aplicación de la Reglamentación.**
5. Designa **partida presupuestaria al Programa 42, Actividad 09** del Presupuesto vigente del Ministerio de Salud.

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, ha realizado las observaciones sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos en materia de EPOF por Argentina, en virtud de normativa vigente, en el marco del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (Decreto 794/2015). La información ha sido actualizada a Febrero 2018.

5.1.1. Observaciones sobre el articulado del Decreto 794/2015

Entre sus considerando, menciona:

(…) "Que a tal efecto, la ley mencionada precedentemente, fija los objetivos que debe impulsar la Autoridad de Aplicación, en el marco de la asistencia integral establecida para las personas que presentan una EPF.

Que el Artículo 75, inciso 23 de la CONSTITUCIÓN NACIONAL, establece la necesidad de promover medidas de acción positiva que garanticen el pleno goce y ejercicio de los derechos reconocidos por la misma y por los tratados internacionales vigentes sobre derechos humanos, en particular respecto de los niños, las mujeres, los ancianos y las personas con discapacidad". (…)

(…) "Que corresponde en esta instancia dictar las normas reglamentarias que permitan la inmediata aplicación de ciertas previsiones contenidas en la Ley N° 26.689". (…)

5.1.1.1 Observaciones: Reglamentación de la Ley N°26.689

Decreto 794/2015 - Artículo 1°.- Apruébese la Reglamentación de la Ley N° 26.689 sobre el Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) que como Anexo I forma parte integrante del presente Decreto.

- **Observaciones sobre vigencia del Decreto 794/2015 - Art. 1°:**

1. El decreto deroga implícitamente los puntos comunes de la norma de menor rango Resolución 2329/2014.
2. El decreto reglamentario resulta insuficiente como instrumento legal que permita la inmediata aplicación de ciertas previsiones contenidas en la Ley N° 26.689.

5.1.1.2 Observaciones: Consejo Consultivo Honorario (CCH)

Decreto 794/2015 - Art. 2°.- Créase un Consejo Consultivo Honorario en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD, el que estará conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF).

El Consejo Consultivo estará compuesto por representantes de organizaciones de la sociedad civil, representantes de entidades académicas y representantes de instituciones públicas de salud. Los mismos serán convocados por la Autoridad de Aplicación e integrarán el mismo con carácter "ad honorem" y su objetivo será formular propuestas no vinculantes sobre la aplicación de la Ley N° 26.689.

El Consejo Consultivo Honorario será presidido por la Autoridad de Aplicación. Dictará su propio reglamento interno y será citado al menos trimestralmente para elevar sus propuestas y brindar informes sobre el estado de desarrollo del Programa.

5.1.1.3 Antecedentes del Consejo Consultivo Honorario

El Consejo Consultivo Honorario del Ministerio de Salud de la Nación sesionó 2 veces desde su creación.

Primera Sesión. El día 18 de mayo de 2015 se realizó en el Ministerio de Salud la primera reunión del Consejo Consultivo Honorario del *Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas* dependiente de la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria dentro de la Secretaría de Salud Comunitaria de este Ministerio de Salud.

La apertura la realizó la Lic. Leticia Ceriani, Directora Nacional de Medicina Comunitaria. Se encontraban presentes la Dra. Jaen Oliveri, Coordinadora del Programa, las Dras. Romina Armando, María Elena Meroni, Rosa Liascovich, Norma Picaso y Dra. María Sol Azrak, del equipo profesional y Rocío González, Jimena Pereyra Rozas y Fernando Villabriga del equipo administrativo.

Los integrantes del Consejo Consultivo participantes convocados por la Autoridad de Aplicación fueron:

- Dra. Alicia Belgorosky, Dra. Virginia Fano y Dra. Gabriela Obregon, por los Servicios de Endocrinología, Crecimiento y Desarrollo respectivamente, del Hospital Garrahan. (CABA, Nación.) (Pediatría)
- Dra. Liliana Alba por el Centro Nacional de Genética Médica (Nación)
- Dra. Norma Spécola, Jefa de Unidad de Neurometabolismo, del Hospital Sor María Ludovica de la Ciudad de La Plata. (Buenos Aires) (Pediatría)
- Dra. Luisa Bay, Dra. Cristina Barreiro y Dra. Ana Keselman por el Grupo de trabajo de Enfermedades Poco frecuentes, de Genética y por el Comité de Endocrinología respectivamente de la Sociedad Argentina Pediatría. (Nacional) (Pediatría)
- Dr. César Crespi. Coordinador de Enfermedades Raras de la Provincia de Buenos Aires. (Buenos Aires) (adultos)
- Dr. Inv. Principal, Héctor Targovnik CONICET- UBA Instituto Nacional de Inmunología, Genética y Metabolismo. (Nacional)
- Dra. Susana Sequeiros, Directora Nacional de la Comisión Nacional Asesora para la Atención de la Discapacidad. (Nacional)
- Lic. Luciana Escati Peñaloza, Presidente FADEPOF (Federación Argentina de EPF) (Nacional) (organización de la sociedad civil de segundo grado)
- Sra. Moira Liljesthrom, Presidente de FOP (Fibrodisplasia Osificante Progresiva). (Nacional) (organización de la sociedad civil de primer grado)
- Dr. Oscar Brunetto, integrante de ADEPA (Asociación de Endocrinología Pediátrica Argentina). (Nacional) (Pediatría)

En dicha reunión se decidió:

- Difundir a todos los participantes del Consejo Consultivo el listado de EPF para que hagan los aportes que consideren necesarios.
- Organizar el trabajo en Comisiones que serán eventualmente ampliadas a la participación de especialistas para el abordaje de asuntos puntuales.

En este marco el Programa priorizó los siguientes ejes para los cuales se dispusieron comisiones de trabajo:

- Accesibilidad. Propuestas para definir criterios para el reconocimiento de enfermedad discapacitante. Modificaciones al Programa Médico Obligatorio.
- Asesoramiento en la asistencia con hormona de crecimiento.
- Desarrollo de Centros de referencia. Equipos interdisciplinarios. Transición niño-adulto con EPF Mapa de recursos.
- Propuesta de líneas de investigación. Articulación con el Ministerio de Ciencia y Tecnología.

Grupos de trabajo según ejes
Grupo 1

- Dra. Susana Sequeiros. Directora Nacional de Discapacidad. CONADIS
- Servicio Nacional de Rehabilitación
- Superintendencia de Servicios de Salud
- Dra. Silvia Ávila. Hospital Castro Rendón. Servicio de Genética. Neuquén
- Dra. Gabriela Obregón. Servicio de Genética. Hospital Garrahan
- Dra. Francisca Masllorens. Servicio de Genética. Hospital Posadas
- Sra. Luciana Escati Peñaloza. Presidenta de FADEPOF

Grupo 2.

- Dra. Ana Keselman. Sociedad Argentina de Pediatría. Comité de Endocrinología

- Dr. Oscar Bruneto. ADEPA
- Dra. Virginia Orazi. Dirección de Maternidad e Infancia. Ministerio de Salud de la Nación
- Dra. Marta Ciaccio. Servicio de Endocrinología . Hospital Garrahan
- María Sol Azrak Endocrinóloga del Programa de EPF y AC

Grupo 3.

- Dr. Cesar Crespi. Área de EPF y de difícil Diagnóstico. Hospital San Juan De Dios. Buenos Aires
- Dra. Virginia Fano. Hospital Garrahan. Crecimiento y Desarrollo.
- Dra. Liliana Alba. Directora del Centro Nacional de Genética Médica
- Dra. Luisa Bay. Sociedad Argentina de Pediatría. Grupo de trabajo EPF
- Dra. Cristina Barreiro. Sociedad Argentina de Pediatría. Grupo de trabajo de Genética
- Dra. Liliana Sapoknicoff Dirección de Maternidad e Infancia. Ministerio de Salud de la Nación
- Sra. Moira Liljesthrom Fundación FOP

Grupo 4.

- Dr/inv Hector Targovnik Instituto de Inmunología, Genética y Metabolismo (CONICET – UBA)
- Dra. Alicia Belgorosky Hospital Garrahan. Servicio de Endocrinología. Investigadora Superior del CONICET
- Dra. Adriana Davidosky. Ministerio de Ciencia y Tecnología de la Nación
- Dra. Liliana Dain. Centro Nacional de Genética Médica
- Dra. Sandra Rozental .Centro Nacional de Genética Médica
- Dra. Norma Spécola. Hospital Sor María Ludovica Neurometabolismo

---

- **Ver ANEXO X -** texto completo de **"Primera reunión CCH MINSAL 18 de mayo".**
    - Link de acceso a **ANEXO X:** https://www.dropbox.com/s/f9uezawlb92wysy/ANEXO%20X%20-%20Primera%20reuni%C3%B3n%20CCH%20MINSAL%2018%20de%20mayo.pdf?dl=0

Última sesión. El 29 de junio de 2015 se llevó a cabo la Primera reunión del Grupo de Trabajo N° 1 Accesibilidad. Propuestas para definir criterios para el reconocimiento de enfermedad discapacitante. Modificaciones al Programa Médico Obligatorio".
El Consejo Consultivo Honorario del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas dependiente de la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria dentro de la Secretaría de Salud Comunitaria de este Ministerio de Salud, ha sesionado 2 (dos) veces, siendo la última el día 29 de junio de 2015.
Durante el año 2016 el CCH no ha sesionado, al menos según consta a la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes como miembro integrante del mismo.

- Ver **ANEXO XI** texto completo de **"Minuta de 1° Reunión de Grupo 1 del CCH".**
    - Link de acceso a **ANEXO XI:** https://www.dropbox.com/s/lgq45pc6z535jmw/ANEXO%20XI%20-%20Minuta%201%C2%B0%20reunion%20Grupo%20accesibilidad%20by%20sugerencias%20FADEPOF.pdf?dl=0

- **Observaciones sobre el CCH, Decreto 794/2015 - Art. 2°:**

  a) El marco legal en el que ha funcionado el CCH no ha sido debidamente enmarcado dentro de las normas vigente (ya que omite la información de modo público del Decreto Reglamentario 794/2015).
  b) La conformación del CCH no contó con la representación de las 24 jurisdicciones federales, como tampoco de aquellas provincias adheridas a la Ley 26.689. Y ha sido escasa la representación de entidades académicas en cuanto a las especialidades médicas y franja etaria de atención (pediatría y adultos).
  c) La designación de la cantidad de representantes por parte de las organizaciones de la sociedad civil ha sido poco equitativa en relación al resto de los integrantes del CCH.
  d) Los aspectos planteados en las sesiones del CCH no han sido llevados a cabo por la autoridad de aplicación.
  e) Desde el 29 Junio 2015 el CCH no ha sesionado, al menos no con la participación de FADEPOF como integrante designado por la autoridad de aplicación.
  f) El Decreto Reglamentario, crea un Consejo Consultivo Honorario no vinculante (CCH) en el ámbito del Ministerio de Salud, "…el que estará conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF)…". Por lo tanto persiste la necesidad de que la autoridad de aplicación pueda informar si es correcta la interpretación
  g) de que se ha creado un nuevo Consejo Consultivo Honorario, diferenciado del ya existente bajo Resolución 2339/2014 del Ministerio de Salud. Y si ¿Es correcta la interpretación de que el CCH creado por decreto estará abocado al Programa de EPF y el anterior a los demás programas?
  h) La falta de funcionamiento del CCH repercute negativamente en la población de personas con EPOF.

5.1.1.4 Observaciones: Programa Nacional de EPOF

Decreto 794/2015 - Art. 3°.- Créase el PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD.

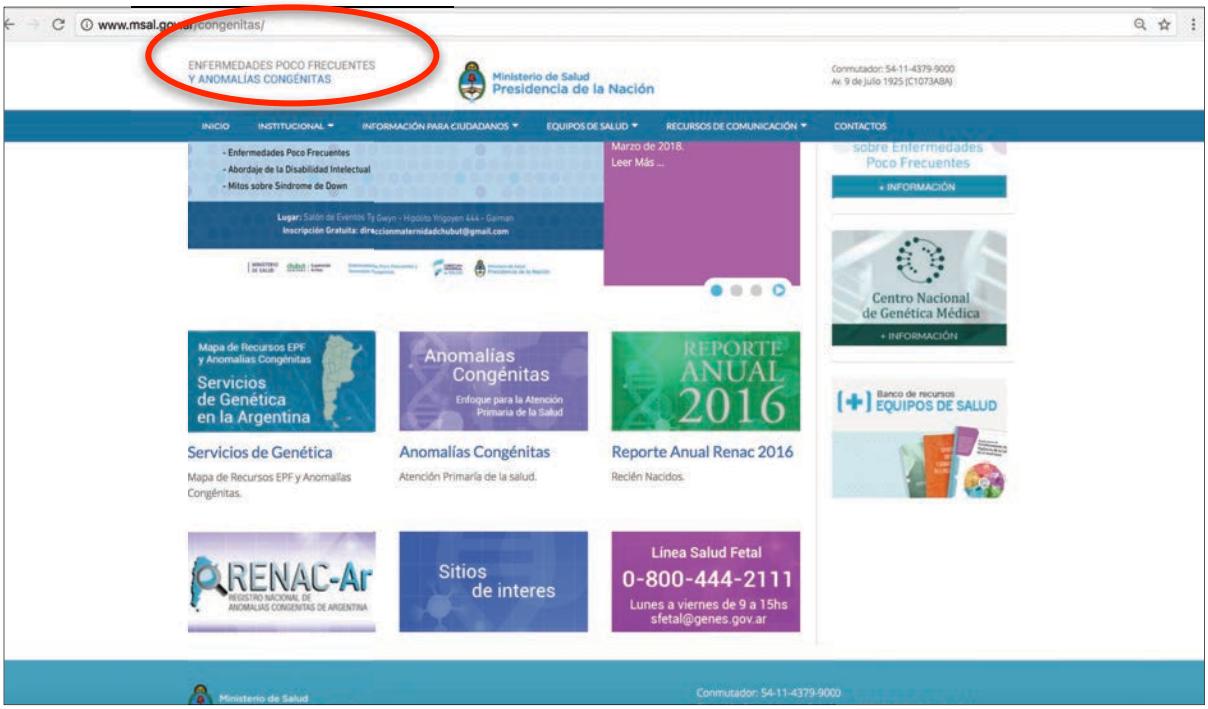
El Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes deberá orientar y asesorar técnicamente a los Programas Provinciales y de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y que adhieran al referido Programa Nacional, quienes serán los principales responsables de las actividades a desarrollar en cada jurisdicción. Dicha asesoría deberá centrarse en identificar y fortalecer los centros de referencia a nivel jurisdiccional, difundir la información disponible, capacitar a los equipos de salud sobre detección precoz, diagnóstico y tratamiento, así como el seguimiento de las personas afectadas por una EPF.

5.1.1.5 Antecedentes del Programa Nacional de EPOF

Hasta la actualidad, y según consta en la comunicación pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación, en el apartado de Direcciones, Programas y Planes (https://www.argentina.gob.ar/salud/direccionesprogramasplanes) figura el **Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas** creado bajo la Resolución 2329/14, aunque derogado por el Decreto 794/2015.

Fuente: Ministerio de Salud de la Nación https://www.argentina.gob.ar/salud/direccionesprogramasplanes

El ***Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas*** (creado por la Resolución 2329/14), incorpora bajo su paraguas al "Programa de Genética" y al "Programa de Anomalías Congénitas", ambos ya existentes y en funcionamiento dentro de la órbita de la ex Dirección Nacional de Medicina Comunitaria.



Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/

- **Observaciones sobre el Programa Nacional de EPOF, Decreto 794/2015 - Art. 3º:**

1. Se observa que el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación desconoce lo establecido por el Decreto 794/15 que crea el Consejo Consultivo Honorario y el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. O por el contrario aún no ha implementado dicha norma (lo que significaría que habría 2 CCH y 2 programas nacionales).
2. Dentro del ***Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas*** que figura en el sitio web http://www.msal.gov.ar/congenitas/
    a. Omite hacer pública la normativa vigente, específicamente el Decreto 794/2015 y provincias adheridas a la Ley 26.689. Sólo brinda la información de la Resol. 2329/14 (de modo incompleto) y Ley 26.689. (http://www.msal.gov.ar/congenitas/resolucion-ley/)
    b. Omite información sobre el CCH, sus integrantes, Reglamento Interno. Actas de Asambleas. Proyectos presentados.
    c. Se brinda información específica referida a las EPOF de modo muy escueto (definición y su causa).
    d. Si bien en el Anexo I de la Resolución 2329/14 se especifica que el Programa Asistencia de Hormona de Crecimiento es absorbido por el Programa de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas, en el sitio web no se encuentra información sobre el mismo.
    e. Se omite Información sobre Informe de Gestión referida a EPOF en virtud del marco de la Ley 26.689, limitándose al ámbito formativo (capacitaciones realizadas) (http://www.msal.gov.ar/congenitas/category/noticias/)
3. Se concibe como inadecuada la creación de un único programa que contemple dos universos diferenciados. Se solicita la segregación de los mismos creando programas independientes –uno de ENFERMEDADES POCO FRECUENTES y otro de ANOMALIASCONGENITAS, que luego debiesen articularse según Ley 26.689 Art. 3 inc. l), m) r) y t) Art. 5 y 7.
4. Las características y realidades de las ENFERMEDADES POCO FRECUENTES distan de las de las ANOMALIAS CONGENITAS -si bien ambas se constituyen en un "problema de salud pública" a atender junto con los TRASTORNOS GENETICOS, como bien se menciona en los considerandos de la resolución.
5. Basándose en la experiencia y antecedentes de gestiones de FADEPOF ante la autoridad de aplicación, se observa que los recursos humanos destinados a la implementación de la norma vigente son insuficientes, por lo que es menester dotar de recursos humanos técnicos en materia de EPOF, destinados a funciones dentro del Programa Nacional de EPOF.
6. El Programa Nacional de EPOF es insatisfactorio en la instrumentación de lo establecido en la norma vigente.

5.1.1.6 Observaciones: Ministerio de Salud

Decreto 794/2015 - Art. 4°.- Facúltase al MINISTERIO DE SALUD para dictar las normas complementarias y aclaratorias que fueren menester para la aplicación de la Reglamentación que se aprueba por el presente Decreto.

- **Observaciones sobre Ministerio Salud, Decreto 794/2015 - Art. 4º:**

1. Los instrumentos hasta ahora implementados por el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación resultan insuficientes para hacer efectivos los objetivos de la Ley 26.689. Destacando la necesidad de especificar los instrumentos legales por los que se accede al derecho a la salud de modo integral de las personas con EPOF.
2. El Ministerio de Salud de la Nación no ha hecho uso de sus facultades conferidas para dictar las normas complementarias y aclaratorias en lo referido al "cuidado integral de la salud de las personas con EPOF y sus familias" siendo una oportunidad de cabal significancia para los afectados.

5.1.1.7 Observaciones: Partida presupuestaria

Decreto 794/2015 - Art. 5°.- Los gastos que demandare la ejecución de la presente medida serán imputados al Programa 42, Actividad 09 del Presupuesto vigente del Ministerio de Salud.

- **Observaciones sobre Partida presupuestaria, Decreto 794/2015 - Art. 5º:**

1. La partida presupuestaria designada a las políticas en EPOF no se reflejan en los recursos dispuestos por la autoridad de aplicación.

5.1.1.8 Observaciones: Vigencia de la norma

Decreto 794/2015 - Art. 6°.- La presente medida entrará en vigencia a partir del día siguiente de su publicación en el Boletín Oficial.

- **Observaciones sobre vigencia del Decreto 794/2015 - Art. 6º:**

1. A partir del 19 de Mayo del 2015 se encuentra en vigencia la referida norma, considerando que el tiempo transcurrido acciona en contra de los objetivos que debe impulsar la Autoridad de Aplicación, en el marco de la asistencia integral establecida para las personas que presentan una EPF.

5.1.1.9 Observaciones: Art. 7º

Decreto 794/2015 - Art. 7°.- Comuníquese, publíquese, dese a la Dirección Nacional del Registro Oficial y archívese.

- **Observaciones sobre Art. 7º:**

1. Sin observaciones.

5.1.2. Observaciones sobre Ley 26.689 y su reglamentación

5.1.2.1 Observaciones sobre el objeto de la ley

Ley 26.689 - Artículo 1º.- El objeto de la presente ley es promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 1°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre el Cuidado Integral y mejora calidad de vida Ley 26.689 – Art. 3 Art.1º:**

1. La sanción de la ley, representa un avance positivo para la Salud de los ciudadanos y sus familias.
2. Así mismo, la ley representa el reconocimiento de las EPOF como una categoría diferenciada de otras enfermedades.
3. La ley, delinea los aspectos básicos a implementar para determinar una política en materia de EFOF sólida para Argentina.
4. Establece la necesidad de promover políticas socio-sanitarias ad hoc al referirse "al cuidado integral".
5. Hasta la actualidad, en cuanto a los servicios de atención socio- sanitarios, la sanción de la ley, no ha significado un cambio positivo en la realidad de las personas afectadas y la de sus familias.
6. En un gran número de casos, aún no se encuentra garantizado el acceso a la salud de modo integral, acorde a las necesidades de las diferentes EPOF (atención especializada, acceso a estudios diagnósticos y tratamientos, incluyendo prestaciones de rehabilitación).
7. No se observa la implementación de estrategias de adecuación de los sistemas de salud para el "cuidado integral de la salud de las personas con EPOF".
8. Por lo tanto, se observa como insatisfactoria la implementación de una política pública robusta en materia de EPOF en Argentina, dado que aún no ha alcanzado impacto positivo en los destinatarios.

5.1.2.2 Observaciones sobre definición de EPOF

Ley 26.689 - Art. 2º.- A los efectos de la presente ley se consideran EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 2°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Definición de EPOF, Ley 26.689 – Art. 3 Art. 2º:**

1. A pesar de haberse definido cuáles son las enfermedades que son incluidas en la categoría de "poco frecuente", se observa gran desconocimiento sobre la denominación tácita entre la comunidad médica, como así entre la población en general.
2. La autoridad de aplicación ha tomado atribuciones no comprendidas en el objeto establecido en el Art. 2º al fusionar dentro del marco de acción a las anomalías congénitas, según se observa en la información pública (http://www.msal.gov.ar/congenitas/).
3. Centra sus mayores acciones en las enfermedades genéticas, más precisamente en el ámbito de la pediatría.
4. No se observa que el Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación esté destinando los recursos económicos y humanos en la implementación de acciones focalizadas en las EPOF, sino en un marco más amplio. Situación que no es favorable para las personas que hoy en día conviven con una EPOF.

5.1.2.3 Observaciones sobre acceso a cuidado integral de la salud de las personas con EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- En el marco de la asistencia integral establecida para las personas con EPF; la autoridad de aplicación debe promover los siguientes objetivos:

Inciso a) Promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° a) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Asistencia integral para las personas con EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inc. a):**

1. En una gran mayoría de casos, la sanción de la ley no resulta efectiva en el día a día de las personas con EPOF sino sólo ante la exigibilidad del derecho a la salud especificado en ésta ante la vía judicial. Tanto por parte de las obras sociales, empresas de medicina prepaga, mutuales, u otros agentes que brindan servicios médicos asistenciales, como tampoco lo hace la propia Autoridad de Aplicación de la ley (Ministerio de Salud de la Nación).
2. En particular, los escasos casos que reciben dicho acceso a la salud por intermedio de alguna de las dependencias del Estado (DADSE, PAMI, Programa Incluir Salud), suelen presentar demoras en las autorizaciones de las prestaciones, en la entrega de los medicamentos y hasta menores dosis que las indicadas por el profesional tratante. Ocasionando un alto riesgo de vida para las mencionadas personas y un alto impacto social en la familia (problemas laborales, educativos y sociales).
3. No se observa que el Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación esté implementando acciones destinadas a dar cumplimiento de dicho inciso a).

5.1.2.4 Observaciones sobre organismo especializado en EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso b) Promover, en su ámbito, la creación de un organismo especializado en EPF, de carácter multidisciplinario, que coordine con las autoridades sanitarias jurisdiccionales, la implementación de las políticas, estrategias y acciones para el cuidado integral de las personas con EPF y sus familias;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° b) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Asistencia integral para las personas con EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inc. b):**

1. Los recursos designados por la autoridad de aplicación a lo largo de la vigencia de la ley, no han logrado alcanzar el carácter multidisciplinario. Aún más, se observa una insuficiente dotación de recursos humanos en el área competente dentro del Ministerio de Salud de la Nación.
2. Se percibe una insuficiente articulación con las autoridades sanitarias jurisdiccionales, aún en los casos de aquellas provincias adheridas a la ley nacional.
3. En la mayoría de los casos en los que existe algún tipo de articulación entre Nación y Provincia, se delimita al área de genética casi de modo exclusivo.
4. Se observa una insuficiente implementación de políticas, estrategias y acciones para el cuidado integral de dichas personas, por parte del Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación para dar cumplimiento de dicho inciso b).

5.1.2.5 Observaciones sobre participación de asociaciones de personas con EPOF y sus familias

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso c) Propiciar la participación de las asociaciones de personas con EPF y sus familiares en la formulación de políticas, estrategias y acciones relacionadas con dicha problemática;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° c) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre participación de las asociaciones de personas con EPOF y sus familias en la formulación de políticas, estrategias y acciones referidas a la problemática de las EPOF, Ley 26.689 – Art. 3 inc. c):**

1. La participación de las organizaciones de la sociedad civil de personas con EPOF y sus familias es de modo discrecional, esporádico, pudiendo ser poco representativo del universo "macro" de las EPOF, sino más bien acotado a una EPOF en particular.
2. La participación pareciese no contar con la representatividad en comparación con el resto de los actores involucrados en materia de EPOF, siendo un ejemplo de ello, la cantidad de organizaciones convocadas en el Consejo Consultivo Honorario.
3. La participación de las organizaciones de la sociedad civil suele darse en base a la demanda –e insistencia- por parte de éstas más que por iniciativa de la Autoridad de Aplicación como política de trabajo conjunto.
4. No se observa que el Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación esté implementando acciones destinadas a dar cumplimiento de dicho inciso c).
5. A la fecha, la experiencia de FADEPOF con la autoridad de aplicación no ha sido satisfactoria, siendo que no se ha logrado un diálogo y participación sólido y productivo.

5.1.2.6 Observaciones sobre listado de EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso d) Elaborar un listado de EPF, de acuerdo a la prevalencia de dichas enfermedades en nuestro país, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la autoridad de aplicación de la presente ley;

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 3° d) – REGLAMENTADO:** El Consejo Consultivo Honorario elaborará un listado de EPF, dentro de los TREINTA (30) días de publicada la presente reglamentación en el Boletín Oficial, a partir de información epidemiológica producida por los centros de referencia;.

Antecedentes del Listado de EPOF

Las organizaciones que fueran miembros fundadores de la actual Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) en el año 2012 entregaron un listado de Enfermedades Poco Frecuentes para que sea tomado como punto de partida de la creación del Listado Nacional de EPOF. Dicho material fue elaborado bajo el set de datos de EPOF de Orphanet Internacional previa revisión y "nacionalización" de las enfermedades en Argentina.

- Ver **ANEXO XII -** texto completo **"LISTADO EPOF - Orphanet - validado FADEPOF".**
  - Link de acceso a **ANEXO XII:** https://www.dropbox.com/s/7a0rn7b343kmbnb/ANEXO%20XII%20-%20LISTADO%20EPOF%20-%20Orphanet%20-%20validado%20FADEPOF.xls?dl=0

Dicho listado, en el 2015 fue enviado por la Autoridad de Aplicación al *Consejo Consultivo Honorario* para que los expertos allí convocados trabajen en la actualización y tamizado del mismo.

A mediados del año 2016, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) consultó el resultado de dicho trabajo, sin respuesta formal. Finalmente, un integrante del Equipo Técnico del *Programa Nacional de EPOF y AC* hizo saber a FADEPOF, de modo informal, que dicho trabajo fue desestimado.

- **Observaciones sobre Listado de EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso d):**

1. En la actualidad, aún se carece de un listado de EPOF a nivel Nacional, al menos de público acceso.
2. La falta de actividad del CCH pudiera ser una de las causa de la falta de elaboración del Listado de EPOF, ya que según el Art. 3 inc. d) del Decreto Reglamentario 794/2015, es su función hacerlo.
3. Se observa que el Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación está incumplimiento lo dispuesto en el inciso d), acumulando un retraso de más de 32,5 meses o el equivalente a más de dos (2) años y medio, ya que debía haberlo elaborado el CCH dentro de los treinta días de publicado el Decreto Reglamentario 794/2015 (Publicado en el Boletín Oficial 18.5.15).

5.1.2.7 Observaciones sobre estudios epidemiológicos de EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso e) Propiciar la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de EPF a nivel regional y nacional;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° e) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Listado de EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso e):**

1. Hasta la actualidad, no se han podido identificar la realización de estudios epidemiológicos por parte del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación que den cuenta de la prevalencia de las EPOF a nivel nacional, como tampoco, en lo referido a nivel regional.

5.1.2.8 Observaciones sobre seguimientos de las EPOF en Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso f) Incluir el seguimiento de las EPF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° f) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Listado de EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso f):**

1. Hasta la actualidad, no se han podido identificar la incorporación del seguimiento de las EPOF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica por parte del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación, por lo que aún se encuentra pendiente el cumplimiento del inciso f).

5.1.2.9 Observaciones sobre creación de Registro Nacional de personas con EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso g) Promover la creación de un Registro Nacional de Personas con EPF en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, con el resguardo de protección de confidencialidad de datos personales;

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 3° g) - SIN REGLAMENTAR.**

Antecedentes del Registro Nacional de EPOF

Desde el año 2014 la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADPEOF) ha incluido en todas las peticiones dirigidas al Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación, el expreso pedido de una serie de consideraciones identificadas como prioritarias que surgen de la necesidad de la comunidad de personas con enfermedades poco frecuentes con el fin de hacer operativa la Ley Nac. 26.689 sancionada en Junio de 2011, entre las que se encontraba la creación de un Registro Nacional de EPOF.

- **Observaciones sobre Registro Nacional de EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso g):**

1. Hasta el pasado 29 enero de 2018, no se conocía que el Ministerio de Salud de la Nación hubiese estado trabajando en la creación del Registro Nacional de EPOF.
2. El conocimiento por parte de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes del comienzo de la creación de dicho Registro no ha sido por medio del área competente en materia de EPOF, entendiéndose Programa Nacional de EPOF, sino por otras y de modo informal.
3. Por lo tanto, se observa el comienzo del cumplimiento del inciso g) aunque se desconocen los detalles y estándares utilizados para el futuro Registro Nacional de EPOF.
4. Se observa que la debida implementación del Registro Nacional de EPOF permitirá dar cumplimiento a otras herramientas claves en materia de políticas sólidas sobre EPOF.

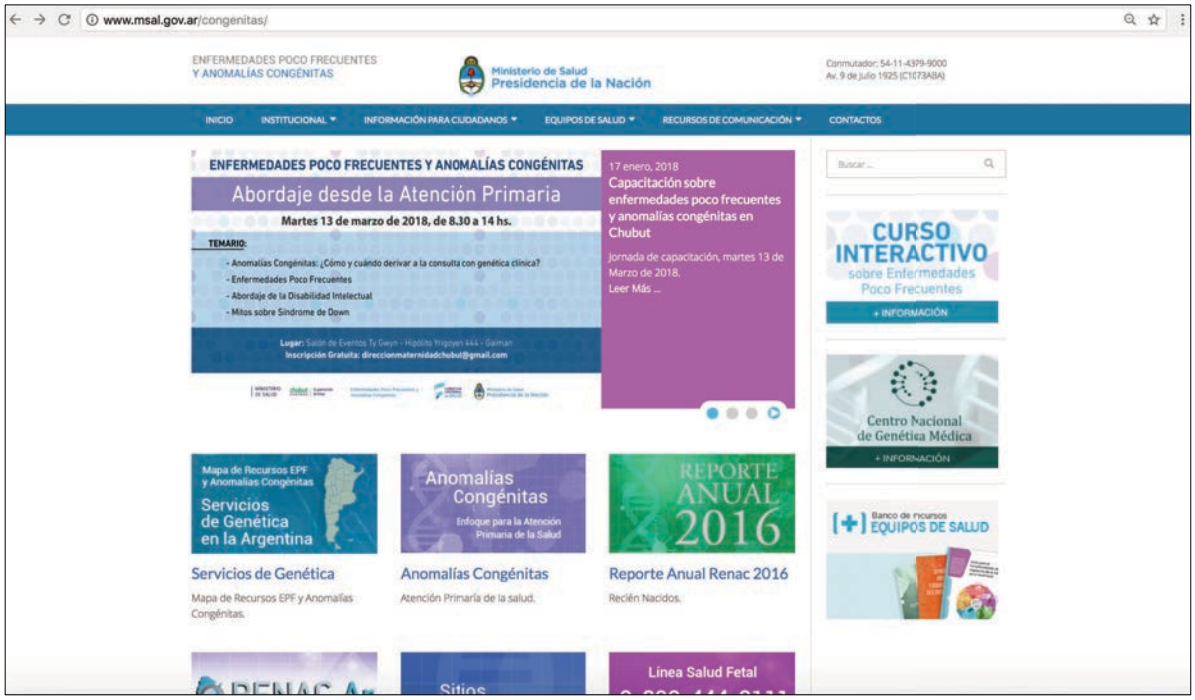
5.1.2.10 Observaciones sobre centros y servicios de referencia en EPOF

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso h) Promover el desarrollo de centros y servicios de referencia regionales especializados en la atención de las personas con EPF, con profesionales y tecnología apropiada y la asignación presupuestaria pertinente;

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 3° h) – REGLAMENTADO:** Realizar un relevamiento, con la colaboración de todas las jurisdicciones, a fin de establecer un mapa de servicios especializados en Enfermedades Poco Frecuentes y establecer un plan de fortalecimiento y difusión pública de los mismos, así como también promover la creación de aquellos que fuesen necesarios;

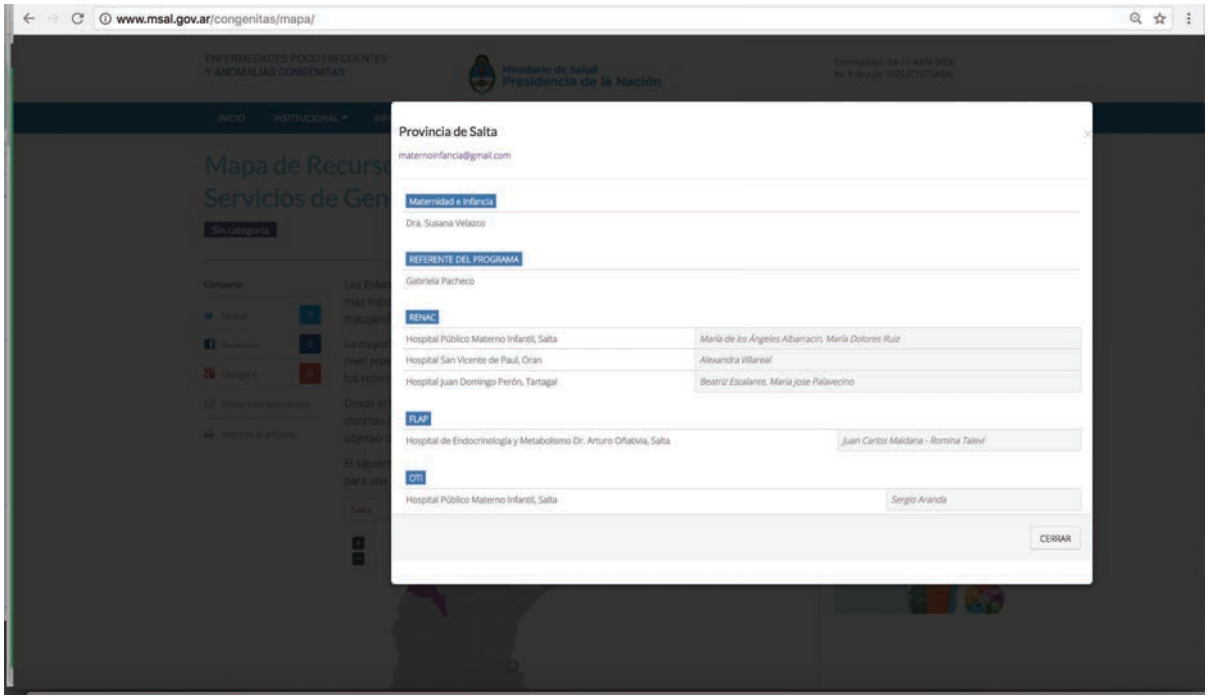
Antecedentes de Centros y Servicios de referencia regionales especializados en la atención de personas con EPOF con profesionales y tecnología apropiada

En el sitio web del Ministerio de Salud de la Nación, apartado del Programa Nacional de EPOF se puede observar la siguiente información:

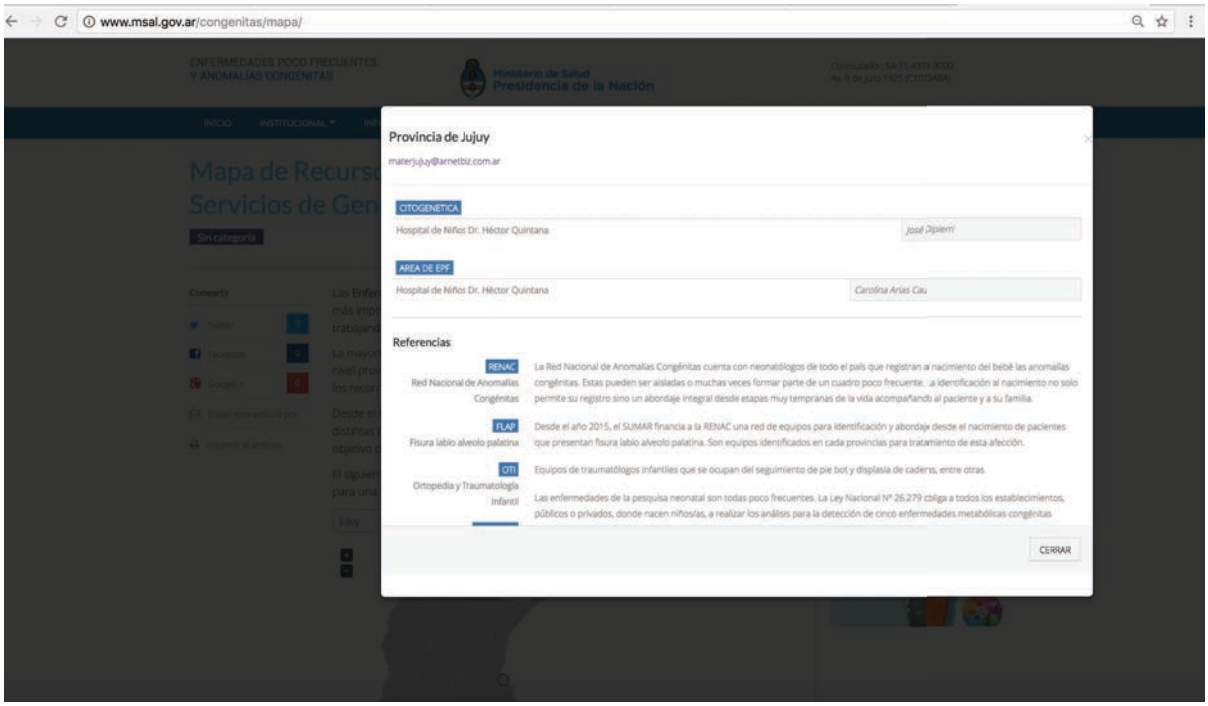


Fuente: http://www.msal.gov.ar/congenitas/ (fecha de captura pantalla 4.2.18)

Fuente: http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/ (fecha de captura pantalla 4.2.18)



Fuente: http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/ (fecha de captura pantalla 4.2.18)



Fuente: http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/ (fecha de captura pantalla 4.2.18)

- **Observaciones sobre Centros y Servicios de EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso h):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación, información consolidada sobre centros y servicios de referencia especializados en la atención de personas con EPOF a nivel regional.
2. Se identifica cierta información bajo la denominación de "Mapa de Servicios EPF y Anomalías Congénitas. Servicios de Genética en la Argentina (http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/). De la información allí brindada identificada bajo la denominación "Área de EPF", se observa que:
    a. Sólo 9 jurisdicciones poseen dicho campo con información, que se presenta acotada (sólo figura nombre de una persona o institución, sin datos de contacto, especialidades médicas, servicios y otros datos necesarios para la debida localización del centro y servicio de referencia en base a la EPOF de la persona.
    b. La información brindada sólo refiere a la atención pública, omitiendo la referida a la atención del ámbito privado.
    c. De las 9 jurisdicciones que poseen información sobre "Área de EPF", 6 remiten sólo a centros de atención pediátrica,; 1 remite sólo a centro de atención de adultos; y los restantes 2 lo hacen a especialidad de genética.
    d. Las restantes 16 jurisdicciones (contando CABA) no poseen información referida a Área de EPF.
3. La escasa información brindada por el Ministerio de Salud de la Nación, es ineficiente a la hora de encontrar un centro y servicio especializado en EPOF a nivel nacional.

5.1.2.11 Observaciones sobre articulación de los centros y servicios de EPOF y otros establecimientos

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso i) Promover la articulación de los centros y servicios de referencia en atención a personas con EPF, con establecimientos de salud de todos los niveles de complejidad, en el marco de la estrategia de la atención primaria de la salud;

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 3° i) - SIN REGLAMENTAR.**

- **Observaciones sobre articulación entre Centros y Servicios de EPOF y establecimientos de todos los niveles de complejidad Ley 26.689 – Art. 3 inciso i):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación, información consolidada sobre la referida articulación del inciso i)

5.1.2.12 Observaciones sobre centros de asesoramientos, atención e investigación en EPOF genética

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso j) Promover el desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes;

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 3° j) – REGLAMENTADO:** Realizar un relevamiento, con la colaboración de todas las jurisdicciones, de centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes;

- **Observaciones sobre la promoción del desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación en EPOF de origen genético Ley 26.689 – Art. 3 inciso j):**

1. Si bien el área de la genética parece ser el foco principal del Ministerio de Salud de la Nación en materia de EPOF, el estatus de respuestas efectivas por parte de los centros identificados por el Ministerio de Salud de la Nación en http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/ es casi nulo en materia de EPOF.
2. En base a las consultas y reclamos recibidos en la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, no se localizan centros de asesoramiento, atención e investigación en EPOF de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para estudios complementarios pertinentes. Por lo que se deduce que los centros y servicios de genética identificados en el Mapa de EPF y Anomalías congénitas no realizan estudios genéticos complementarios para las EPOF.
3. Por tanto, aún queda pendiente por parte del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación el cumplimiento del inciso j).

5.1.2.13 Observaciones sobre vínculo de servicios de atención a niños, niñas y adolescentes con EPOF con servicios de adultos

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso k) Promover el vínculo de las redes de servicios que atiendan a niños, niñas y adolescentes con EPF con los servicios de atención de adultos, favoreciendo la continuidad en la atención de las personas afectadas, reconociendo la particularidad de cada etapa vital;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° k) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre vínculo de las redes de servicios de niños, niñas y adolescentes con EPOF con los servicios de adultos Ley 26.689 – Art. 3 inciso k):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/), información sobre la referida vinculación del inciso K).
2. En la práctica diaria de las personas con EPOF y sus familias se presenta un alto índice de carencia de servicios de atención en adultos de un gran porcentaje de EPOF, por lo que es de vital importancia la implementación de dicho inciso.

5.1.2.14 Observaciones sobre coordinación técnica y financiera

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso l) Fortalecer y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por la ley 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° l) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre fortalecimiento y coordinación técnica y financiera para la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas Ley 26.689 – Art. 3 inciso l):**

1. Certeramente, el debido fortalecimiento y coordinación técnica y financiera de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas sería una efectiva política para la prevención de secuelas prevenibles de las enfermedades incluidas en la normativa vigente. No obstante, en sólo un porcentaje de jurisdicciones se da cumplimiento efectivo a la norma.
2. Ambos programas parecieran continuar con sus estrategias y acciones habituales sin evidenciar modificaciones ad hoc a partir de la sanción de la Ley 26.689.
3. No se ha identificado que el Ministerio de Salud como autoridad de aplicación en materia de EPOF haya impartido una propuesta de mejora en lo referido a pesquisa neonatal y otras enfermedades congénitas (ej. Propuesta de ampliación de pesquisa neonatal, acciones de control sobre la implementación de la normativa vigente, reportes de EPOF pesquisadas, entre otros, al menos de modo público en el sitio web http://www.msal.gov.ar/congenitas/)

5.1.2.15 Observaciones sobre capacitación continua a profesionales de la salud y otros agentes sociales

Ley 26.689 - Art. 3º.- Inciso n) Contribuir a la capacitación continua de profesionales de la salud y otros agentes sociales, en todo lo referente al cuidado integral de la salud y mejoría de calidad de vida de las personas con EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° n) - SIN REGLAMENTAR.

Antecedentes de Capacitación continua a profesionales de la salud y otros agentes sociales en lo referido a cuidado integral de la salud y mejora de la calidad de vida de las personas con EPOF

Capacitaciones Año 2016.

Capacitación 1. Fuente: **Ministerio de Salud de la Nación** http://www.msal.gov.ar/congenitas/salud-realizo-capacitacion-para-optimizar-la-atencion-de-personas-con-enfermedades-poco-frecuentes/

San Luis, Agosto 2016 - (…) Durante la capacitación realizada en San Luis se expusieron distintos temas, entre los cuales se destacaron las **Enfermedades Poco Frecuentes como nuevo concepto de salud**, el **acceso a la información sobre este tipo de patologías**, **cómo y cuándo derivar a la consulta con genética clínica**, así como también la **temática de las anomalías congénitas**. (…)

Nota: se observa invitación sobre la misma **capacitación 1** realizada en San Luis, 2016.

Fuente: Universidad Nacional del Litoral
https://www.unl.edu.ar/agenda/index.php?act=showEvento&id=13715

(…) El lunes 12 de septiembre de 8.30 a 13 hs en el Complejo Molino Fenix, ubicado en Comandante Videla y Las Heras - Villa Mercedes, San Luis se desarrollará una capacitación en enfermedades poco frecuentes. **Se trabajarán diferentes tópicos**: **anomalías congénitas ¿cómo y cuándo derivar a la consulta congénita clínica?, enfermedades pocos frecuentes, abordaje de la disabilidad intelectual y mitos sobre síndrome de Down**.

Capacitación 2. Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/conferencia-sobre-leucodistrofias-destinado-a-equipos-de-salud-y-familias/

Conferencia por Telesalud, Septiembre 2016 – (…) Las Leucodistrofias – palabra que proviene del griego "leukos" (blanco), "dis-" (trastorno) y "trofias" (nutrientes)- **son enfermedades de etiología genética**, poco frecuentes, la mayoría de las veces sin antecedentes familiares, y tienen como punto en común la afectación de la mielina, una "vaina" que protege las fibras nerviosas en la sustancia blanca del cerebro y la médula espinal. Todas las funciones pueden verse afectadas y desencadenar discapacidades motoras, sensoriales y cognitivas, problemas de aprendizaje y del comportamiento. (…)

Capacitación 3. Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/conferencia-sobre-sindrome-de-angelman-destinado-a-equipos-de-salud/

Conferencia por Telesalud, Octubre 2016 – (…) En este espacio se realizará una conferencia, con traducción simultánea, del Dr. Stephen Calculator **que tratará sobre comunicación aumentativa en pacientes con Síndrome de Angelman.**

Capacitación 4. Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/salud-realizo-capacitacion-para-mejorar-la-deteccion-de-enferemedades-poco-frecuentes/

Misiones, Diciembre 2016 – (…) La formación, que se desarrolló ayer en el Hospital Escuela Dr. Ramón Madariaga de Posadas, fue encabezada por **Romina Armando, integrante del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas, y Mónica Ludojoski, coordinadora del Instituto de Genética Humana de Misiones**. Además, contó con la presencia de profesionales referentes en materia de EPF a nivel provincial como Andrea Soto, Eugenia Heiss y Rossana Espíndola. (…) Durante el encuentro se **trabajaron temas diversos que tuvieron su eje principal en las enfermedades poco frecuentes como nuevo concepto de salud, el acceso a la información, cómo y cuándo derivar a la consulta con genética clínica así como también se abordó la temática de las anomalías congénitas**.

Nota: se observa otra fuente sobre la misma **capacitación 4** realizada en Misiones, 2016.

Fuente: Misionesonline.net http://misionesonline.net/2016/12/05/en-el-hospital-escuela-capacitan-para-mejorar-el-diagnostico-de-enfermedades-poco-frecuentes/

Video 1 sobre capacitación: https://www.youtube.com/watch?v=5Wxi81DoSD4

Video 2 capacitación: https://www.youtube.com/watch?time_continue=15&v=2nttRoyrXd8

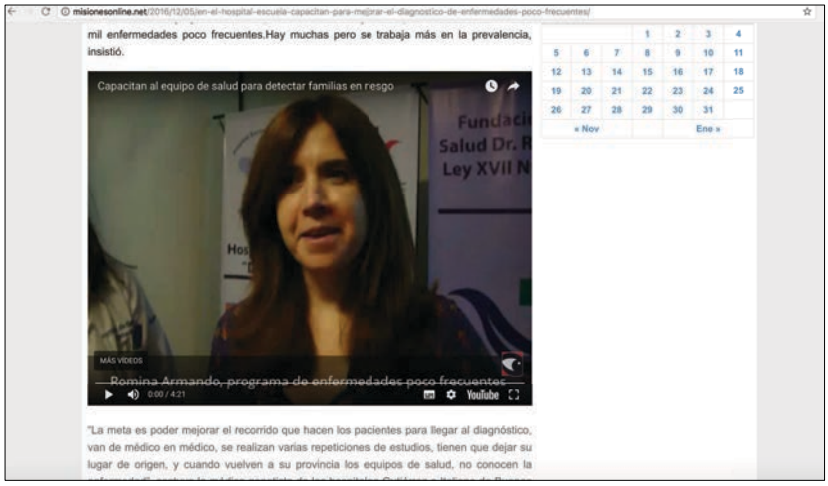
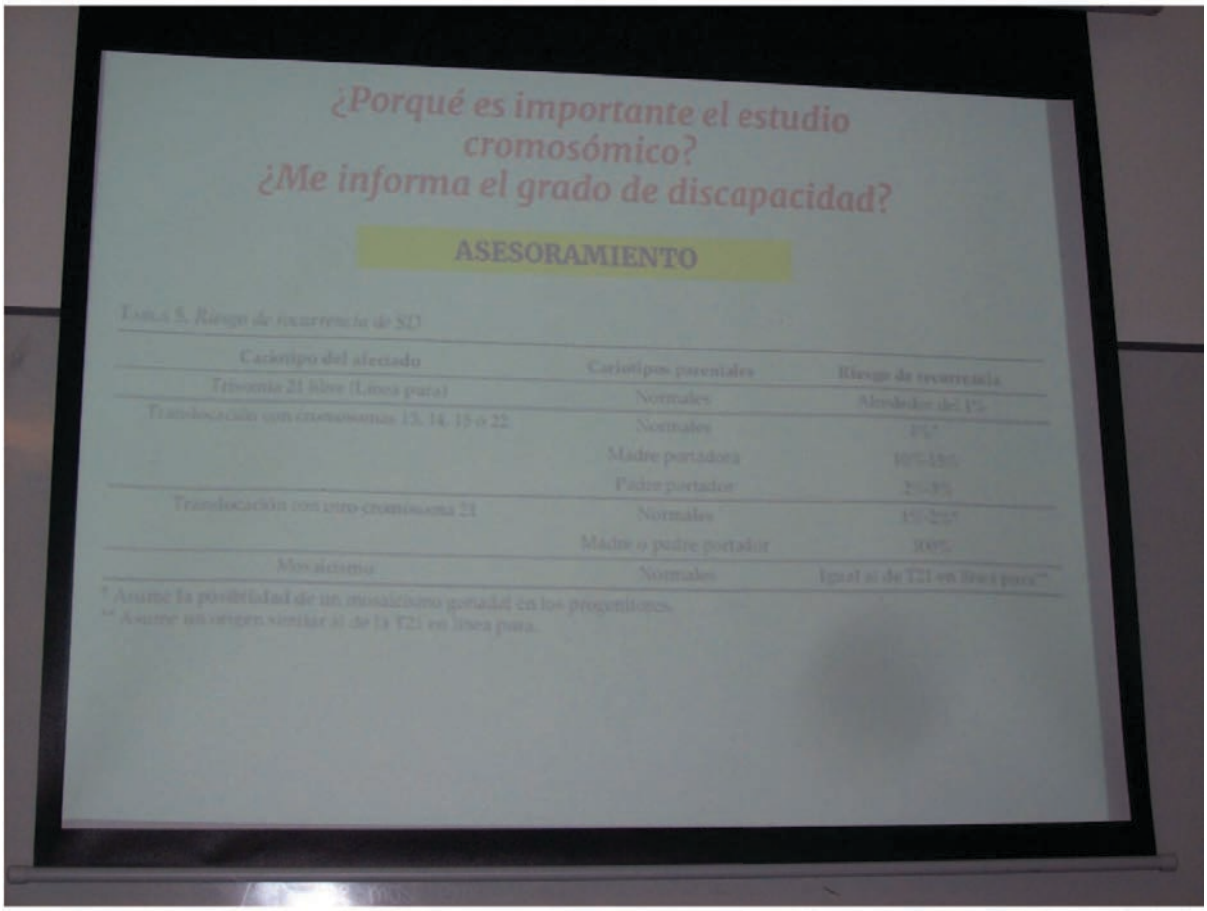
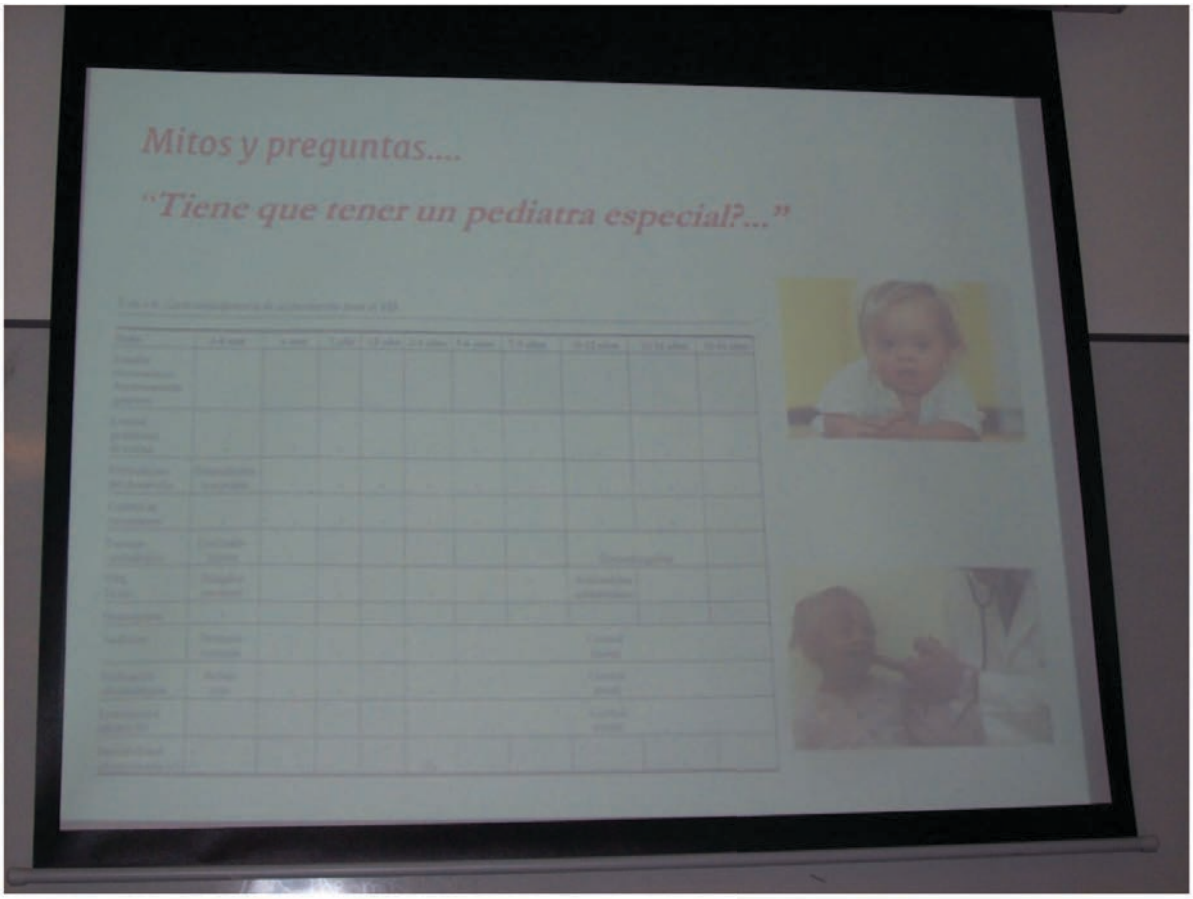
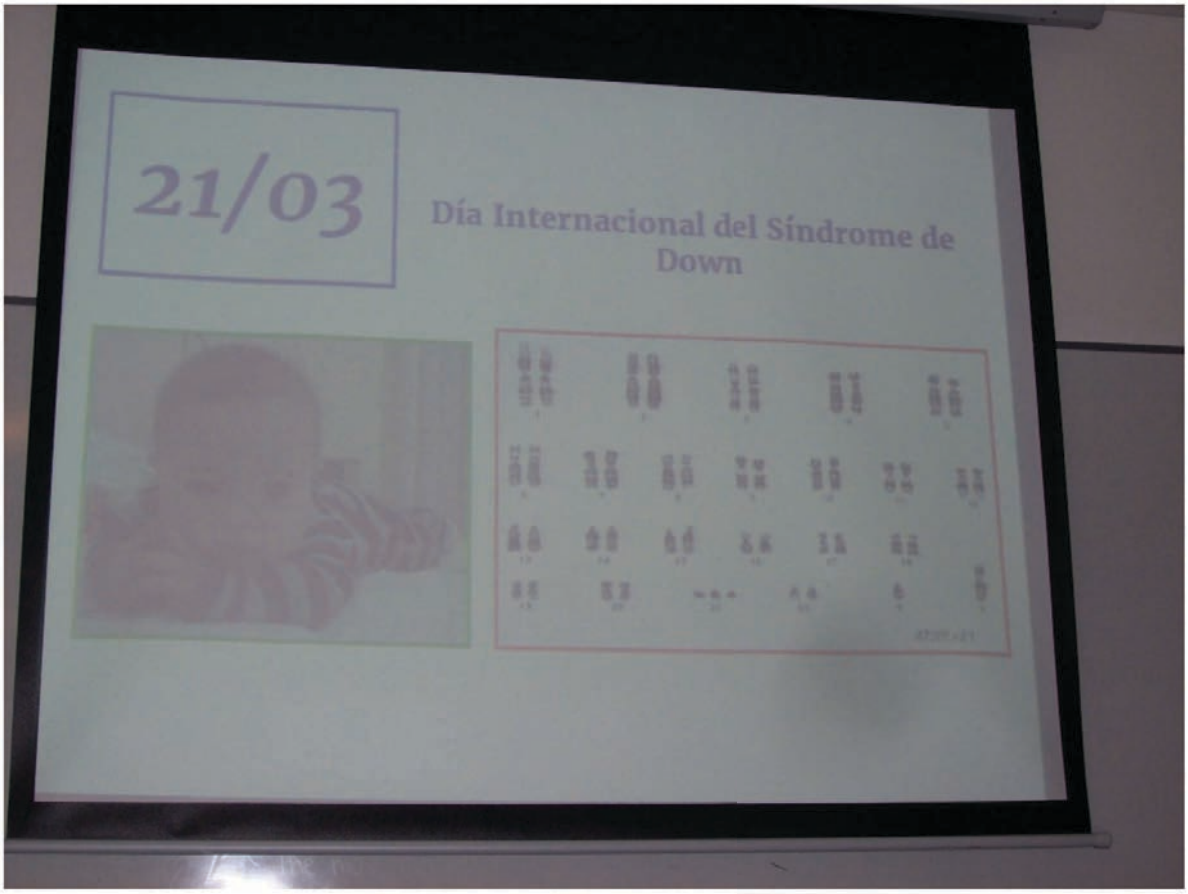
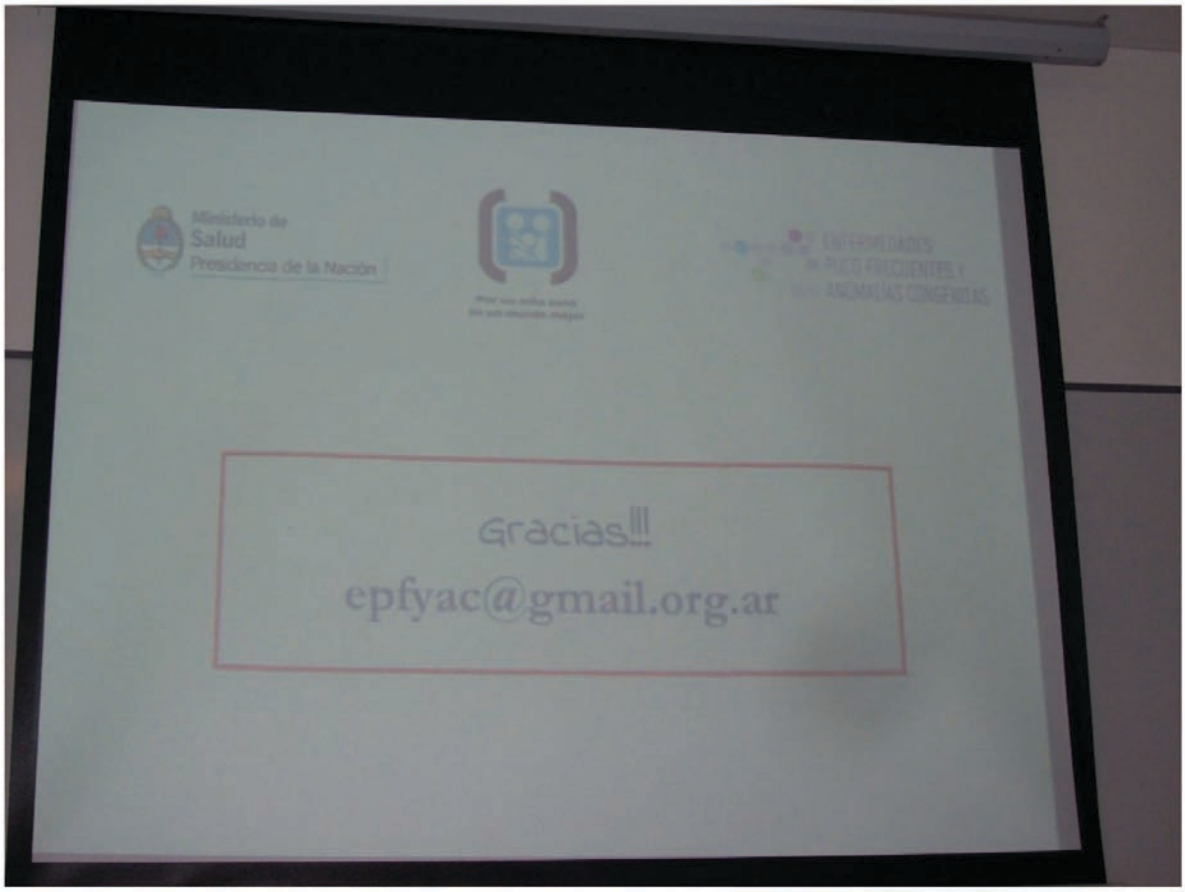


Imagen de capacitación 4 Misiones 2016. Fuente: http://misionesonline.net/2016/12/05/en-el-hospital-escuela-capacitan-para-mejorar-el-diagnostico-de-enfermedades-poco-frecuentes/


¿Porqué es importante el estudio cromosómico?
¿Me informa el grado de discapacidad?
ASESORAMIENTO


Mitos y preguntas....
"Tiene que tener un pediatra especial?..."


21/03
Día Internacional del Síndrome de Down


Ministerio de Salud
Presidencia de la Nación
Gracias!!!
epfyac@gmail.org.ar

Capacitaciones Año 2017.

Capacitación 5 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/curso-interactivo-sobre-enfermedades-poco-frecuentes-2017/

Conferencia por Telesalud, Mayo 2017 – (…) El Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y Anomalías Congénitas del Ministerio de Salud de la Nación, junto a Telesalud, lanzó el 23 de mayo su **Curso Interactivo sobre Enfermedades Poco Frecuentes 2017**, **destinado a residentes de pediatría y medicina familiar**. (…) Para el dictado de los cursos, además de la participación del equipo técnico del Programa, se invita a destacados profesionales nacionales y reconocidos referentes de Enfermedades Poco Frecuentes, con el fin **de promover la discusión de casos clínicos de pacientes pediátricos con difícil diagnóstico**. El objetivo de este curso **es fomentar un pensamiento crítico, una discusión participativa y utilizar las tecnologías de la información y comunicación como estrategias pedagógicas,** en base a la resolución y análisis de casos clínicos de la práctica cotidiana. (…)En las ediciones anteriores participaron profesionales de Buenos Aires, Santa Fe, San Juan, Chubut, Chaco, Corrientes, Entre Ríos y Santiago del Estero. (…)

Capacitación 6 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/salud-capacito-a-equipos-de-salud-para-mejorar-la-deteccion-de-enfermedades-poco-frecuentes/

Catamarca, Junio 2017 – (…) Durante el encuentro se trabajaron temáticas que hicieron **eje en las Enfermedades Poco Frecuentes como nuevo concepto de salud, el acceso a la información, cómo y cuándo derivar a la consulta con genética clínica así como también se abordó la importancia de las anomalías congénitas**.

Nota: se observa otra fuente sobre la misma **capacitación 6** realizada en Catamarca, 2017.

Fuente: http://www.elesquiu.com/sociedad/2017/6/17/jornada-capacitacion-sobre-enfermedades-poco-frecuentes-anomalias-congenitas-251601.html

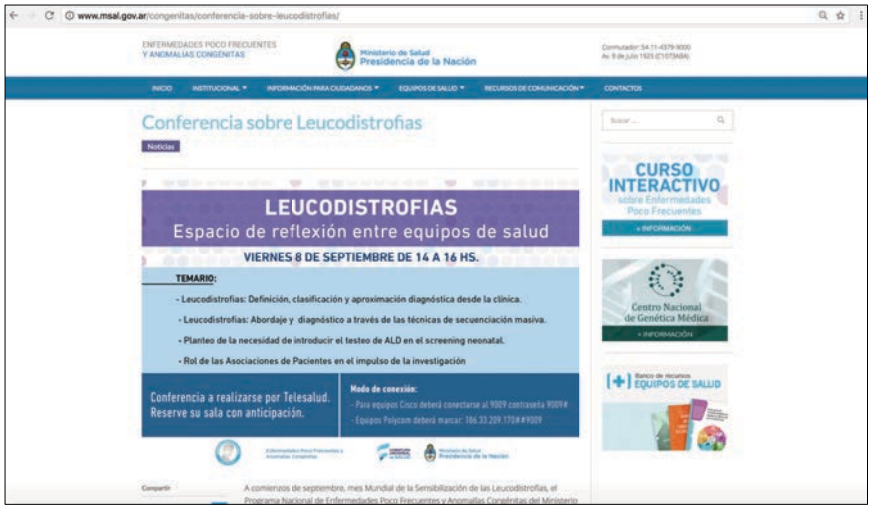
(…) Cabe destacar que disertará la referente del equipo técnico de Enfermedades poco frecuentes y anomalías congénitas de Nación, **Dra. Romina Armando y entre las temáticas abordadas se tratará los**

mitos sobre el Síndrome de Down, Enfermedades poco frecuentes. La jornada está destinada a profesionales de Salud, docentes, psicopedagogos y trabajadores sociales. (…)

Capacitación 7 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/conferencia-para-equipos-de-salud-sobre-fibrodisplasia-osificante-progresiva/

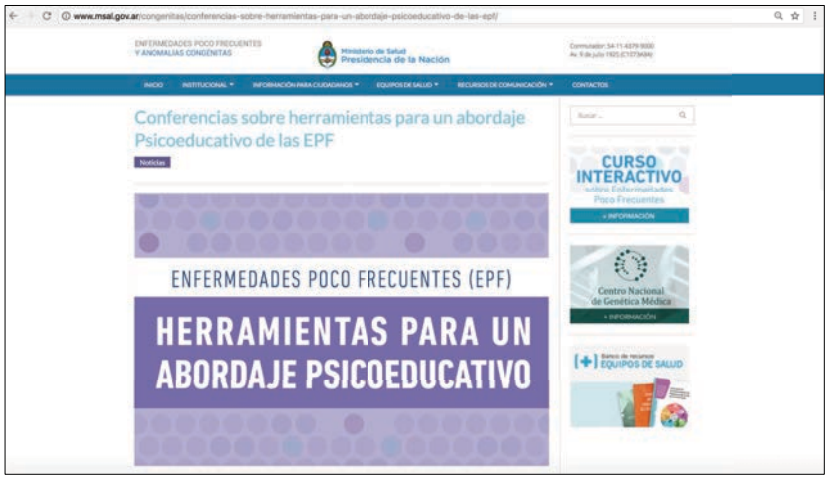
Conferencia por Telesalud, Agosto 2017 – (…) Este espacio permitirá a los equipos de salud conocer elementos clínicos que ayuden a considerar este cuadro en la práctica cotidiana; diseñar un abordaje integral una vez diagnosticado, así como también estar al tanto de las novedades en relación a diagnóstico genético y tratamiento.

Capacitación 8 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/conferencia-sobre-leucodistrofias/



Conferencia por Telesalud, Septiembre 2017 – (…) Las Leucodistrofias –palabra que proviene del griego "leukos" (blanco), "dis-" (trastorno) y "trofias" (nutrientes)- son **enfermedades de etiología genética**, la mayoría de las veces sin antecedentes familiares. Tienen como punto en común la afectación de la mielina, una "vaina" que protege las fibras nerviosas en la sustancia blanca del cerebro y la médula espinal. Todas las funciones pueden verse afectadas y desencadenar discapacidades motoras, sensoriales y cognitivas, así como también problemas de aprendizaje y del comportamiento. Son cuadros poco frecuentes, cuyo diagnóstico, la mayoría de las veces es dificultoso.

Capacitación 9 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/conferencias-sobre-herramientas-para-un-abordaje-psicoeducativo-de-las-epf/



Conferencia por Telesalud, Septiembre 2017 – (…)El Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas del Ministerio de Salud de la Nación organiza una serie de conferencias bajo el nombre **"Enfermedades Poco Frecuentes: herramientas para un Abordaje Psico-educativo**", con el objetivo de favorecer la discusión y plantear la problemática de estas patologías desde el marco teórico de la psicología de la salud y el modelo psico-educativo. (…)

Temario:

. Miércoles 6/9/2017 – Encuentro 1 – **"Enfermedad poco frecuente en la niñez".** Generalidades sobre las EPF. **A través de un caso clínico se presenta una discusión con distintos antecedentes de investigaciones y el marco teórico de la psicología de la salud. Red Nacional de Anomalías Congénitas**.

. Miércoles 13/9/2017 – Encuentro 2 – **"Cuidadores de un niño con una EPF".** Presentación de un **caso clínico de un niño con síndrome de X frágil, considerando las implicancias del asesoramiento en la madre portadora**. Discusión de los modelos de abordaje de la problemática que incluyen el área psico-educativa.

. Miércoles 20/9/2017 – Encuentro 3 – **"Enfermedad poco frecuente y la transición hacia la adultez**". Implicancias del **abordaje clínico de personas diagnosticadas con una EPF considerando las**

particularidades del acceso a los sistemas de salud y el impacto psicológico de un diagnóstico genético en la edad adulta.

Capacitaciones Año 2018.

Futura Capacitación 10 – Fuente: Ministerio de Salud de la Nación
http://www.msal.gov.ar/congenitas/capacitacion-sobre-enfermedades-poco-frecuentes-y-anomalias-congenitas-en-chubut/

Chubut, Marzo, 2018 – En la notificación se puede observar el temario: 1) **Anomalías Congénitas: ¿Cómo y cuando derivar a la consulta con genética médica?**, 2) **Enfermedades Poco Frecuentes**, 3) **Abordaje de la Disabilidad intelectual**, 4) **Mitos sobre Síndrome de Down.**

- **Observaciones sobre capacitación continua de profesionales de la salud y otros agentes sociales, en todo lo referente al cuidado integral de la salud y mejoría de calidad de vida de las personas con EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud Ley 26.689 – Art. 3 inciso n):**

1. Según se observa en la información pública del sitio web del Ministerio de Salud (http://www.msal.gov.ar/congenitas/category/noticias/) se han realizado un total de **nueve (9) capacitaciones entre el año 2016 y 2017**, a saber:
    a. **Año 2016, cuatro (4) capacitaciones**, de las cuales dos (2) han sido sobre "AC y derivación a consulta genética, EPOF, abordaje de la Disabilidad y mitos sobre Síndrome de Down", y las restantes dos (2) sobre EPOF específicas (FOP y Leucodistrofias).
    b. **Año 2017, cinco (5) capacitaciones**, de las cuales una (1) ha sido sobre "AC y derivación a consulta genética, EPOF, abordaje de la Disabilidad y mitos sobre Síndrome de Down", otras dos (2) sobre EPOF específicas (Leucodistrofias y Síndrome de Angelman), siendo la restantes dos (2) sobre abordajes de pediatría y/o su vinculación con la genética.
    c. **Año 2018 planificada una (1) para Marzo en Chubut** sobre eje de "AC y derivación a consulta genética, EPOF, abordaje de la Disabilidad y mitos sobre Síndrome de Down".
2. La cantidad de capacitaciones impartidas no pareciese ser suficiente, no cubre la diversidad de EPOF identificadas, como tampoco involucra al universo de la vida adulta de las personas con EPOF.
3. Los ejes seleccionados resultan no apropiada e insuficientes en el marco de la diversidad de las EPOF, siendo que en su mayoría cuando se abordan las EPOF se lo hace desde la pediatría y genética como foco.
4. Así mismo, se observa una inclinación hacia el ámbito de la "capacitación de los RRHH del sistema de salud", principalmente del área genética. Estas acciones, podrían enmarcarse dentro de lo previsto en la Ley 26.689 en su art 3 inc. a) como …"acciones destinadas a detección precoz"… pero no especifica lo referido en el resto de los incisos (los tratamientos y recuperación en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas con enfermedades poco frecuentes).
5. Sería necesario que la autoridad de aplicación amplíe la información referida a "capacitación de los RRHH del sistema de salud", máxime en las referidas a la especialización de genética, que permita conocer detalle de esas acciones. ¿Se los capacitará en la totalidad de las EPOF de origen genético? ¿Con validación en qué listado de EPOF?
6. Los ejes seleccionados, incluyen el abordaje de otras patologías que no son poco frecuentes por lo que el mensaje final puede confundir a los destinatarios.
7. La selección del abordaje específico de una EPOF pareciese ser discrecional no siguiendo un criterio (epidemiológico, prevalencia, u otros).
8. En el caso del abordaje sobre genética, según se puede observar en el video 2 de Misiones, se utiliza un elevado lenguaje técnico que pudiese no estar al alcance de ciertos profesionales de la salud y otros agentes sanitarios que se encuentran como destinatarios de las capacitaciones.
9. La inclusión de otras enfermedades no incluidas dentro de las poco frecuentes dentro de los ejes de las capacitaciones, resta significativamente el tiempo destinado a las EPOF, además de utilizar recursos (humanos y económicos) para otros fines.
10. El Ministerio de Salud de la Nación como autoridad competente, rige sus estrategias sanitarias en materia de EPOF bajo la Resolución 2329/2014 omitiendo lo establecido en el Decreto Reglamentario 794/2015, según se interpreta de la información pública (http://www.msal.gov.ar/congenitas/anomalias-congenitas-y-enfermedades-poco-frecuentes-epf/)
11. En virtud de lo observado con anterioridad, el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación no estaría optimizando los recursos destinados al cumplimiento del inciso n).

5.1.2.16 Observaciones sobre investigación y desarrollo de tecnologías

Ley 26.689 – Art. 3º - Inciso o) Promover la investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de personas con EPF, en Coordinación con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° o) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre la promoción de la investigación y tecnologías para la problemática de las EPOF en coordinación con MINCYT Nación Ley 26.689 – Art. 3 inciso o):**

1. De la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/) no se advierte de la implementación de una estrategia sobre EPOF en coordinación con el MINCYT Nación, como tampoco con otras áreas del Estado.
2. En virtud de la importancia del inciso o) pudiese ser una oportunidad factible la incorporación del área referida a las EPOF en la Comisión Interministerial entre las carteras nacionales de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva y la de Salud que tiene el propósito de diseñar un marco normativo para regular los productos y tratamientos en terapias avanzadas, así como ofrecer garantías a quienes participan en las investigaciones. Dicha comisión está conformada por representantes de ambos ministerios, la Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica (ANMAT); el Instituto Nacional Central Único Coordinador de Ablación e Implante (INCUCAI); e instituciones académicas y de investigación tales como las Facultades de Derecho y Ciencias Exactas y Naturales de la Universidad de Buenos Aires; el Instituto Leloir; el Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET), la Facultad Latinoamericana de Ciencias Sociales (FLACSO); el Instituto Fleni y la Universidad Favaloro, entre otros, la comisión reúne a abogados con especialistas en múltiples disciplinas médicas y científicas. (Fuente: http://www.mincyt.gob.ar/noticias/crece-el-debate-sobre-las-terapias-avanzadas-en-la-argentina-12164)

5.1.2.17 Observaciones sobre articulación con Ministerio de Educación

Ley 26.689 Art. 3º - Inciso p) Promover la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y las respectivas autoridades jurisdiccionales, en términos, de favorecer la inclusión de personas con EPF;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° p) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación Ley 26.689 – Art. 3 inciso p):**

1. De la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/) no se advierte de la implementación de una estrategia sobre articulación con el Ministerio de Educación en materia de EPOF.
2. A su vez, propiciar el trabajo articulado entre ambos Ministerios permitiría abordar otras necesidades vinculadas a las EPOF, como por ejemplo, la actualización de las currículas de las carreras de grado referidas a la salud.

5.1.2.18 Observaciones sobre accesibilidad de las personas con EPOF a actividades deportivas y culturales

Ley 26.689 Art. 3º -Inciso q) Promover la accesibilidad de personas con EPF a actividades deportivas y culturales, acordes a sus necesidades y posibilidades;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° q) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre promoción de la accesibilidad de personas con EPOF a actividades deportivas y culturales Ley 26.689 – Art. 3 inciso q):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/), información consolidada sobre la referida promoción del inciso q).

5.1.2.19 Observaciones sobre articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad

Ley 26.689 Art. 3º - Inciso r) Propiciar la articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad, cuando correspondiere;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° r) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre articulación con programas y acciones sobre EPOF y discapacidad Ley 26.689 – Art. 3 inciso r):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/), información referida a la implementación de dicha articulación mencionada en el inciso r).
2. La puesta en marcha de la articulación con programas de discapacidad y EPOF es de suma importancia, ya que según datos internacionales[41] el 65% de las EPOF son discapacitantes.
3. Según la información que hicieran saber a FADEPOF las autoridades del SNR, y la actual Agencia Nacional de Discapacidad (ex CONADIS) no se ha establecido una articulación sostenida que impulse la mejora de la realidad Argentina en cuanto a elevar el conocimiento sobre las EPOF por parte de los profesionales de las juntas evaluadoras a nivel nacional, favorecer el acceso a información científica que sirva de apoyo a dichos profesionales para una correcta evaluación de la discapacidad en casos de personas con EPOF. La falta de conocimiento provoca una vulnerabilidad al derecho a la salud de las personas con EPOF.

5.1.2.20 Observaciones sobre desarrollo y producción de medicamentos y productos médicos

Ley 26.689 Art. 3º - Inciso s) Promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° s) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre promoción del desarrollo y producción de medicamentos y productos médicos para las EPOF Ley 26.689 – Art. 3 inciso s):**

1. No se identifica dentro de la información pública del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación (http://www.msal.gov.ar/congenitas/), como tampoco por medio de los vínculos que FADEPOF posee, información sobre una iniciativa referida al inciso s).

5.1.2.21 Observaciones sobre difusión a usuarios, familias, profesionales y técnicos

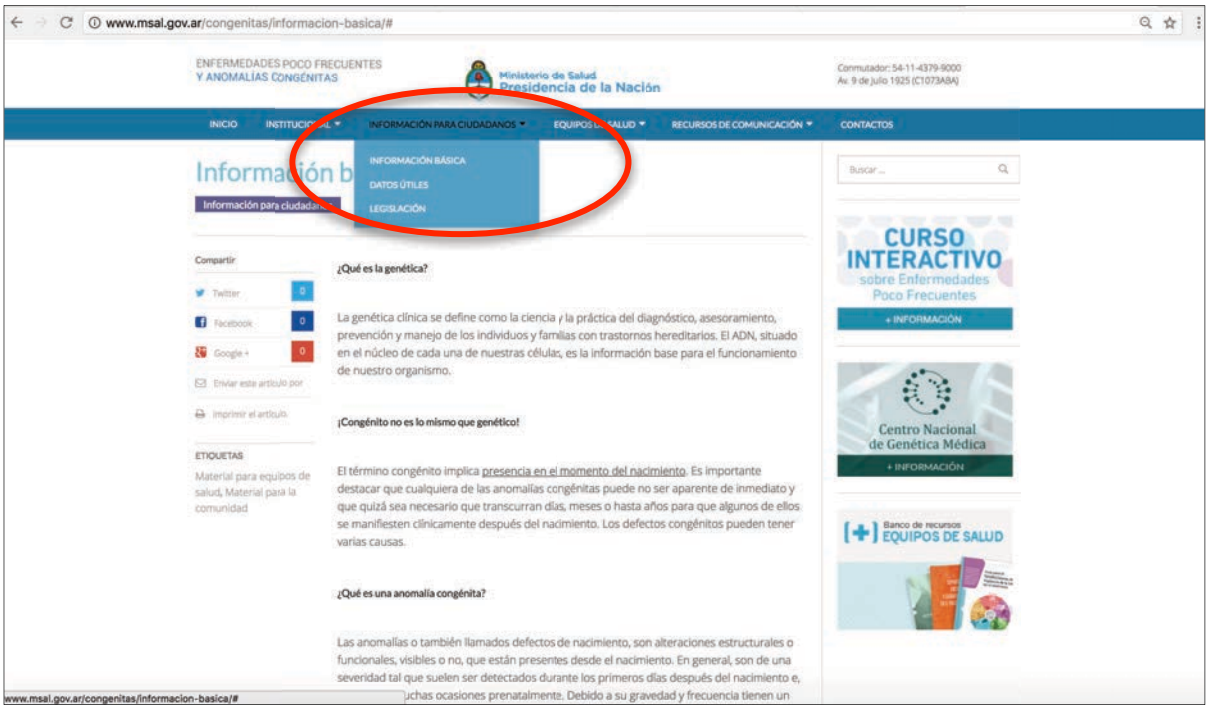
Ley 26.689 Art. 3º - Inciso t) Promover la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° t) - SIN REGLAMENTAR.

Antecedentes sobre difusión de información a usuarios, familias, profesionales y técnicos de salud, a través de Red Pública de información en EPOF, dentro del MINSAL Nación, de acceso público y conectada a otras redes de información nacional e internacional

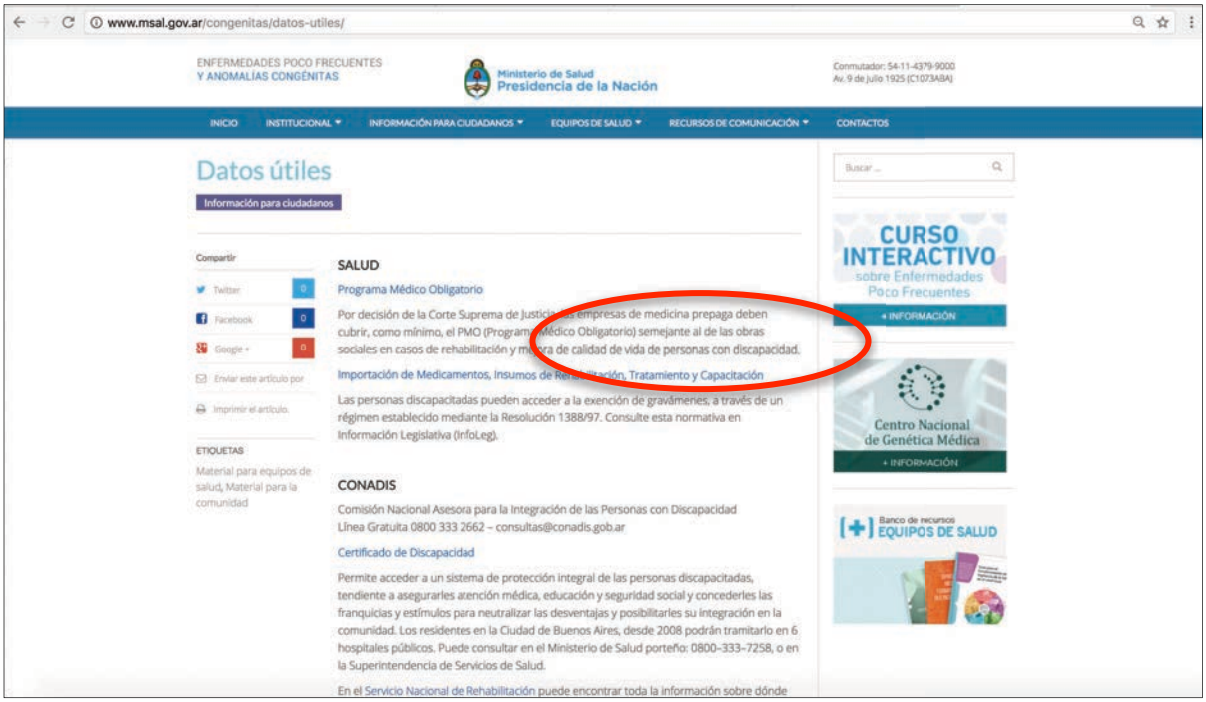
En el sitio web del Ministerio de Salud de la Nación, apartado del Programa Nacional de EPOF se puede observar la siguiente información:

Apartado INFORMACIÓN PARA CIUDADANOS/ INFORMACIÓN BÁSICA



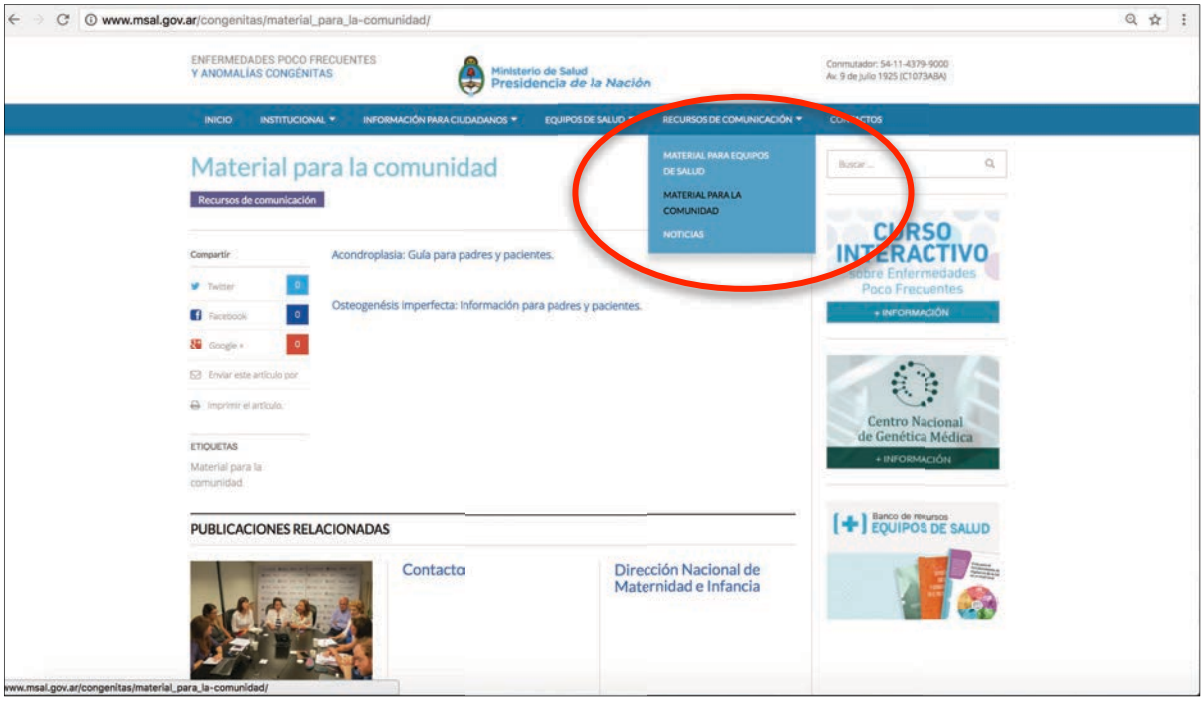
Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/informacion-basica/#

Apartado INFORMACIÓN PARA CIUDADANOS/ DATOS ÚTILES



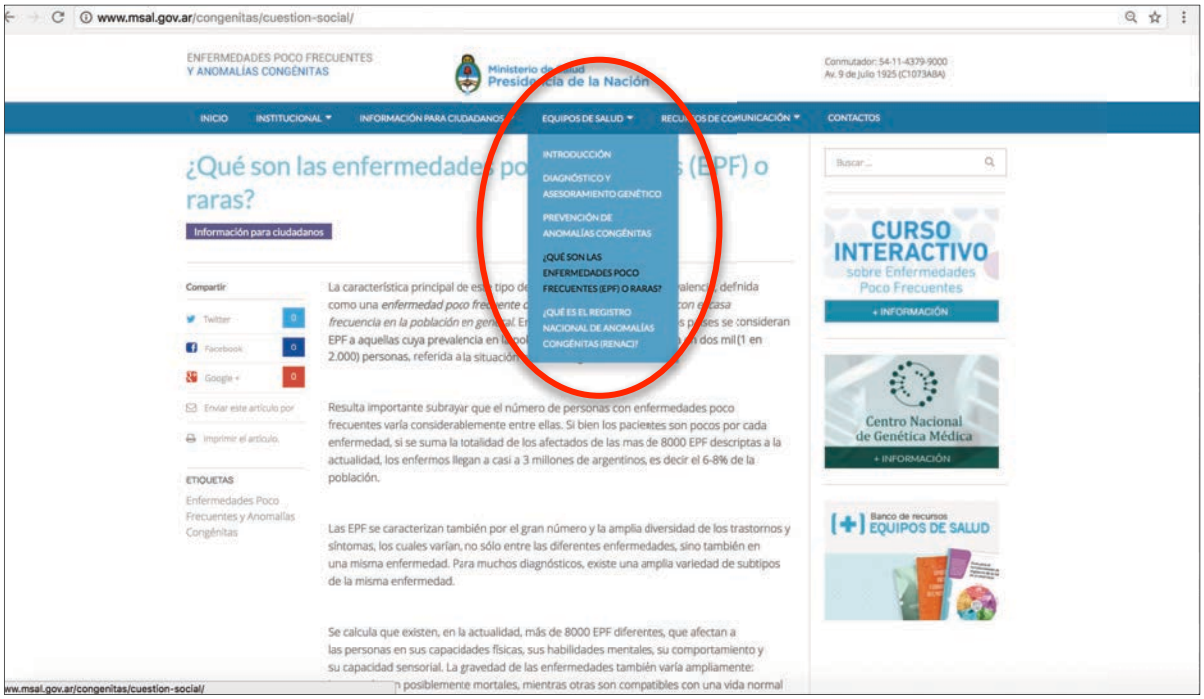
Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/datos-utiles/

Apartado RECURSOS DE COMUNICACIÓN/ MATERIAL PARA LA COMUNIDAD



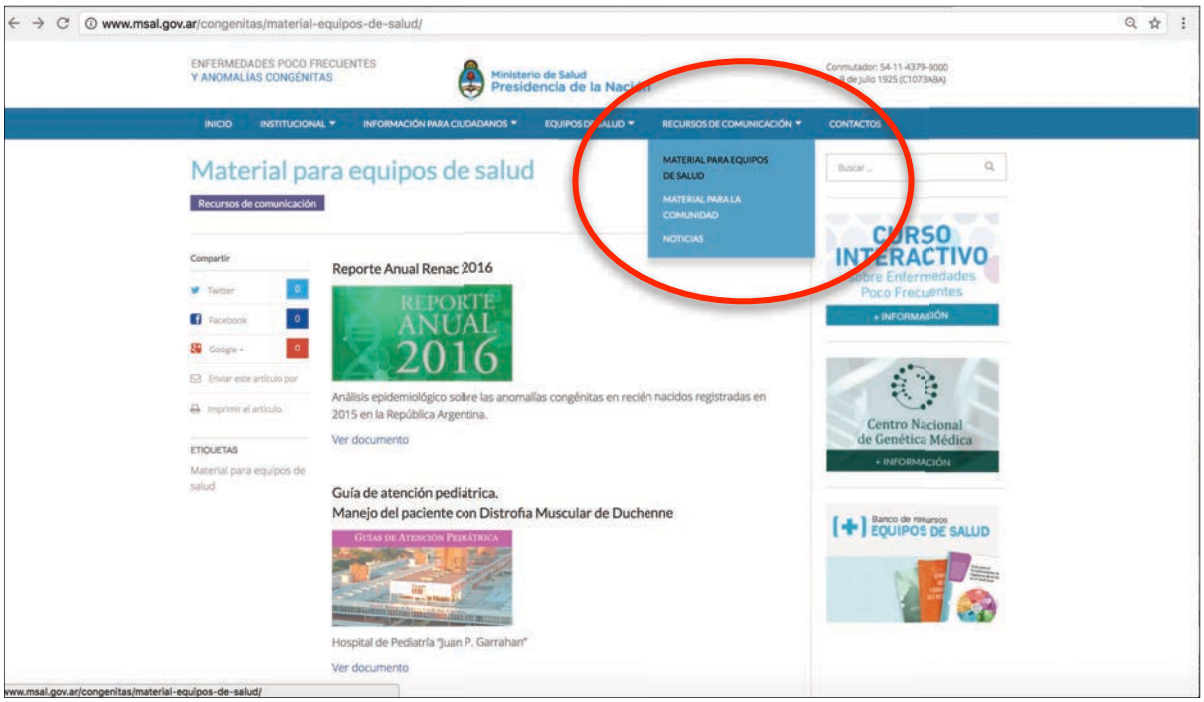
Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/material_para_la-comunidad/

Apartado EQUIPOS DE SALUD/ ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES (EPF) O RARAS?



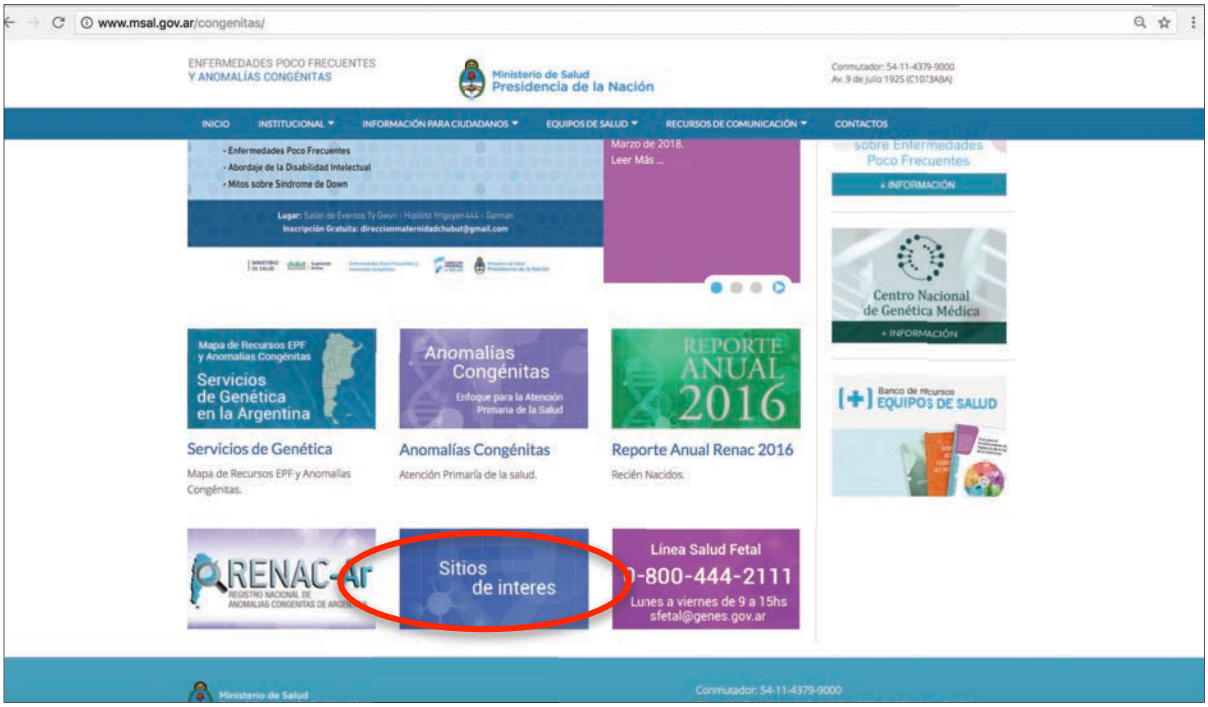
Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/cuestion-social/

Apartado RECURSOS DE COMUNICACIÓN/ MATERIAL PARA LOS EQUIPOS DE SALUD



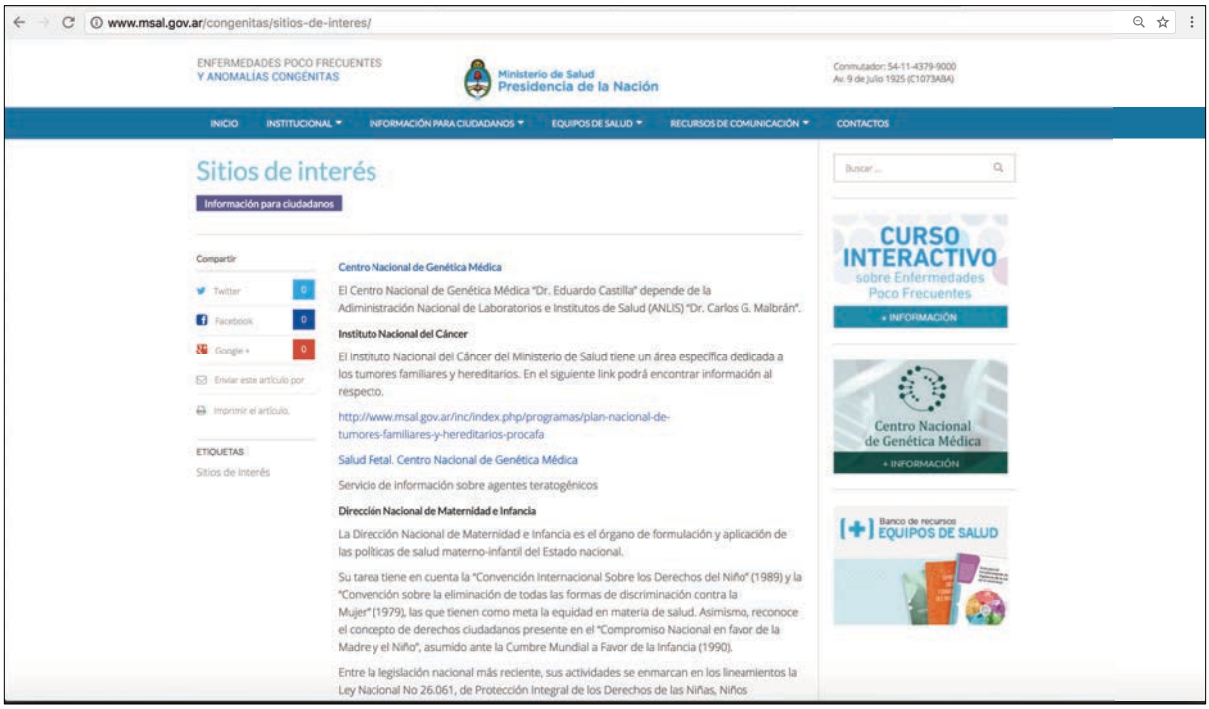
Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/material-equipos-de-salud/

Apartado INICIO

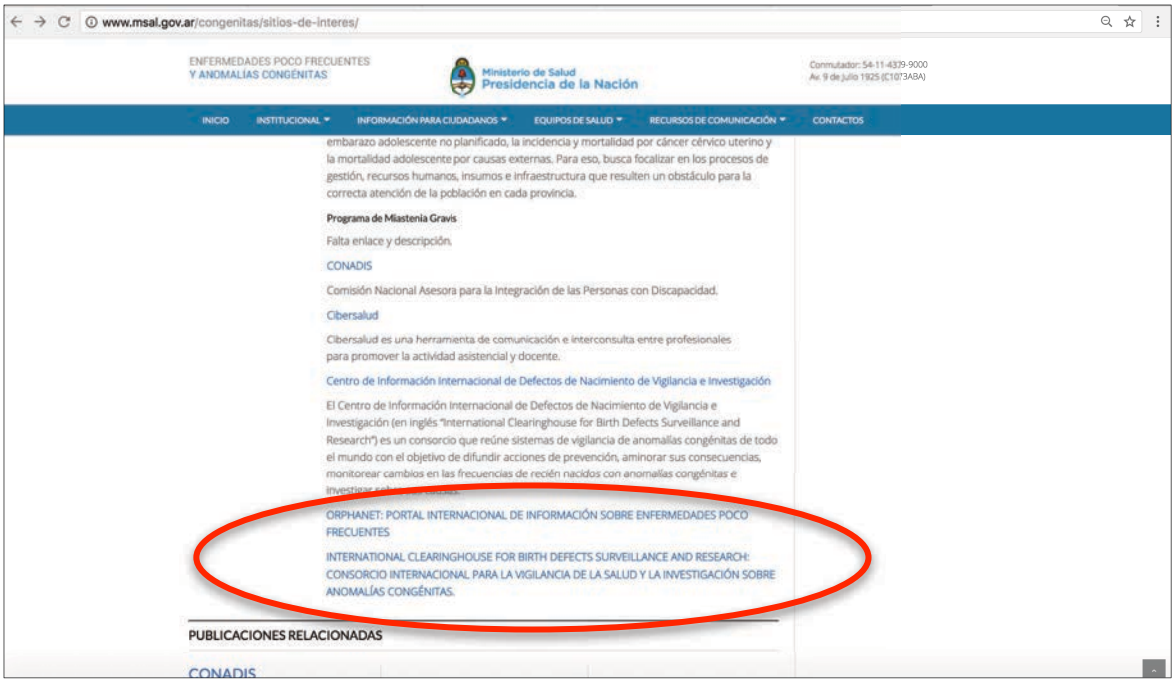


Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/

Apartado SITIOS DE INTERÉS



Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/sitios-de-interes/



Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/sitios-de-interes/

Sitios web nacionales de Orphanet

Fuente: Orphanet.net http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANET_NATIONAL_WEBSITES

- **Observaciones sobre la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales Ley 26.689 – Art. 3 t):**

1. La información brindada en los diversos apartados del sitio web del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación, resulta insuficiente y escasa en cuanto a las EPOF, tanto la dirigida a la "comunidad/ ciudadanos" como la destinada a los "equipos de salud".
2. La gran mayoría de la información referida a las EPOF, para todos los destinatarios, se centraliza en pediatría y genética. Como así, refiere al ámbito de la discapacidad lo que implica que sólo brinda información para aquellas personas que hayan optado por el derecho a la certificación de la discapacidad y/o hayan sido debidamente certificadas.
3. La información destinada a los "equipos de salud" ofrece tan sólo tres (3) guías sobre EPOF específicas y desde el abordaje pediátrico. El resto de la información de dicho apartado está referido a las Anomalías Congénitas.
4. En cuanto a la información destinada a la conectividad con redes internacionales, la información brindada resulta escasa y se encuentra incompleta. En algunos cosas los hipervínculos no funcionan, como el casos de Orphanet Argentina (http://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Education_AboutOrphanet.php?lng=ES&stapage=ST_EDUCATION_EDUCATION_ABOUTORPHANET_NATIONAL_WEBSITES).
    a. El Ministerio de Salud de la Nación como autoridad competente anunció el 23 de Junio 2016 vía email (epfyac@gmail.com) que Argentina formaba parte del Consorcio Internacional de Orphanet desde Octubre 2015; y que en Junio 2016 se pondría en marcha la primera etapa del proyecto con la creación de la página local de Orphanet Argentina. Por lo que se observa un retraso en la implementación de dicha sitio web de más de 20 meses.
    b. Se omiten otras fuentes de información útiles referidas a las EPOF, por ejemplo Eurordis, GARD, CIBERER, NORD, RDiRC, FDA, EMA, entre otras.

5.1.2.22 Observaciones sobre conocimiento de la problemática de EPOF

Ley 26.689 Art. 3º - Inciso u) Promover el conocimiento de la problemática de EPF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, a partir de las estrategias y acciones que se consideren pertinentes;

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° u) - SIN REGLAMENTAR.

Antecedentes sobre la promoción del conocimiento de la problemática de EPOF, concientizando a la población en general

Fuente: Ministerio de Salud de la Nación http://www.msal.gov.ar/congenitas/28-de-febrero-de-2015-dia-internacional-de-las-enfermedades-poco-frecuentes/

Imagen 1. Fuente: Facebook.com del Ministerio de Salud de la Nación, 27.2.2017

Imagen 2. Fuente: Facebook.com del Ministerio de Salud de la Nación, 27.2.2017

Imagen 3. Fuente: Facebook.com del Ministerio de Salud de la Nación, 28.2.2017

- **Observaciones sobre promover el conocimiento de la problemática de EPOF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, Ley 26.689 – Art. 3 inciso u):**

1. En base a la información recabada de los diversos medios de comunicación pública del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación (sitio web y fanpage oficial de Facebook) como así otros medios de comunicación masiva, no se han observado iniciativas destinadas a promover el conocimiento de la problemática de las EPOF dirigidas a la población general ni otros destinatarios.
2. En el año 2015, se observa una publicación en el apartado de noticias del sitio web de Ministerio (http://www.msal.gov.ar/congenitas/28-de-febrero-de-2015-dia-internacional-de-las-enfermedades-poco-frecuentes/) en el que se anuncia que dicha cartera se "suma a esta movida mundial con la semana de las EPF realizando una serie de actividades con los referentes provinciales del tema, Ministerios de salud provinciales, programas nacionales, y miembros de organizaciones civiles" aunque no se exhibe detalle de actividades, lugares y otros datos que permitan identificar las acciones referidas.
3. Es un aspecto pendiente la puesta en marcha de acciones destinadas a promover el conocimiento de la problemática de las EPOF en la población general, referida en el inciso u).

5.1.2.23 Observaciones sobre participación de las asociaciones nacionales de EPOF en redes internacionales

Ley 26.689 Art. 3º - Inciso v) Favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPF en redes internacionales de personas afectadas por EPF y sus familias.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 3° v) - SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre el favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPOF en redes internacionales de personas afectadas por EPOF y sus familias Ley 26.689 – Art. 3 inciso v):**

1. La falta de consolidación de una estrategia de trabajo conjunto entre el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación y las organizaciones de la sociedad civil de pacientes con EPOF y familiares, hasta el momento, pareciese ejercer de barrera ante una posible cooperación en ámbitos internacionales.
2. La falta de ejecución de dicha cooperación podría significar la pérdida de grandes oportunidades de avances en materia de EPOF, incluyendo aspectos relacionados a la investigación.
3. El trabajo articulado entre el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación y las organizaciones de la sociedad civil permitiría optimizar los recursos destinados a propiciar mejoras en materia de EPOF. Buenas prácticas internacionales demuestran los grandes avances logrados cuando el Estado y la sociedad civil unen esfuerzos y conocimientos. Por el contrario, la descoordinación o el trabajo individualizado, conduce a retrasos e incluso distracciones a raíz de malos entendidos. Es el caso de los sucedido con el proyecto de implementación de Orphanet Argentina. FADEPOF venía trabajando en dicho proyecto con Orphanet Internacional cruzándose con gestiones por parte del Ministerio de Salud de la Nación, quien continuó con estas.

5.1.2.24 Observaciones sobre autoridad de aplicación

Ley 26.689 - Art. 4º.- La autoridad de aplicación de la presente ley será el Ministerio de Salud de la Nación.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 4°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre autoridad de aplicación, Ley 26.689 Art. 4):**

1. Es indispensable un mayor involucramiento, compromiso y entendimiento por parte de los altos mandos de la autoridad de aplicación para consolidar las oportunidades factibles en materia de EPOF.
2. Se celebra la creación del "Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes" en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, según se especifica en el Art. 3 del Decreto reglamentario 794/2015, ya que de este modo brinda la jerarquía debida a las enfermedades poco frecuentes en un programa independiente de otros ya existentes, si bien pudiese -en el debido caso- coordinarse técnica y financieramente junto a las autoridades sanitarias provinciales y nacionales de otros programas.
    a. Se solicita a la autoridad de aplicación que su personal actúe en consecuencia y se remita en virtud a la vigencia del Decreto reglamentario 794/2015 con el fin de evitar confusiones que puedan acarrear demoras en el acceso a la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes de Argentina y/o la implementación de las políticas públicas afines.

5.1.2.25 Observaciones sobre programas

Ley 26.689 - Art. 5º.- Lo establecido en la presente ley debe integrar los programas que al efecto elabore la autoridad de aplicación y los gastos que demande su cumplimiento serán atendidos con las partidas que al efecto destine en forma anual el Presupuesto General de la Administración Pública para el Ministerio de Salud de la Nación.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 5°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Ley 26.689 Art. 5):**

1. Las características y realidades de las ENFERMEDADES POCO FRECUENTES distan de las de las ANOMALIAS CONGENITAS -si bien ambas se constituyen en un "problema de salud pública" a atender junto con los TRASTORNOS GENETICOS, como bien se menciona en los considerandos de la resolución.
2. Las ANOMALIAS CONGENITAS poseen una prevalencia que no las sitúa por definición como enfermedades poco frecuentes, sino tan sólo en un mínimo porcentaje de ellas.
3. La interpretación de la norma vigente por parte de la autoridad de aplicación en lo referido al Art. 5º de la Ley 26.689 se observa como inadecuada. Tal y como detalla específicamente la Ley 26.689 en su Art. 5 el PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES debiese "integrarse" con otros programas que tengan injerencia y pertinencia con las enfermedades poco frecuentes. Caso de pesquisa neonatal, enfermedades congénitas, Hormona de crecimiento, discapacidad, genética médica, entre otros. Pero la interpretación de "integrar" no implica "unificar" sino "articular".
4. Se insta a concebir como imprescindible para una adecuada implementación de las políticas públicas sanitarias de calidad la ARTICULACION de los programas afines, sin perder la especificidad de cada uno de ellos.
5. Las partidas presupuestarias que demande cada uno de los Programas Nacionales deben ser independientes, para un efectivo cumplimiento de sus objetivos.
6. Se celebra que el Decreto reglamentario 794/2015, en su Art. 5, corrija la situación de vulnerabilidad de la ley de presupuesto 2014 y 2015 y la violación de lo especificado por la Ley 26.689 en su Art. 5, que implicaba la Res. 2329/2014 en su Art. 5. Sin embargo, bajo la nueva situación, aún se observan interferencias presupuestarias poniendo en duda el normal funcionamiento de los programas ya existentes, todos bajo la misma partida presupuestaria.
7. Bajo el Dec. 794/2015 que crea el Programa Nac. de EPOF, quedan latentes las preguntas sobre ¿qué sucederá con el Programa de Anomalías Congénitas? ¿Vuelve a conformarse como programa independiente? El Programa de Asistencia con Hormona de Crecimiento, afectado seriamente a través de la Resol. 2329/2014, ¿Se conformará nuevamente? ¿se le reasignarán las partidas presupuestarias destinadas a la compra de hormona de crecimiento para niños carenciados? ¿Quedan sin efecto las derogaciones de las resoluciones vinculadas a su buen funcionamiento? Se solicita la autoridad de aplicación pueda brindar mayor información específica.

5.1.2.26 Observaciones sobre cobertura

Ley 26.689 - Art. 6°.- Las obras sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la Obra Social del Poder Judicial de la Nación, la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación, las entidades de medicina prepaga y las entidades que brinden atención al personal de las universidades, así como también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados independientemente de la figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación.

Decreto 794/2015 - **ARTICULO 6°.- REGLAMENTADO:** Quedan expresamente alcanzados por la Ley N° 26.689:

a) Las obras sociales comprendidas en el artículo 1° de la Ley N° 23.660 y sus modificatorias y las entidades adheridas o que en el futuro se adhieran como agentes del seguro al Sistema Nacional del Seguro de Salud regulado en la Ley N° 23.661, por los planes de salud de adhesión voluntaria individuales o corporativos, superadores o complementarios por mayores servicios médicos que comercialicen;

b) La Obra Social del Poder Judicial de la Nación y la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación;

c) Las Empresas de Medicina Prepaga definidas en el artículo 2° de la Ley N° 26.682 y su modificatoria;

d) Las entidades que brinden servicios médicos asistenciales de prevención, protección, tratamiento y/o rehabilitación de la salud al personal de las Universidades Nacionales;

e) Las cooperativas, mutuales, asociaciones civiles y fundaciones con los alcances establecidos en el segundo párrafo del artículo 1° de la Ley N° 26.682 y su modificatoria;

Las personas afectadas con EPF recibirán como cobertura médica asistencial como mínimo lo incluido en el Programa Médico Obligatorio vigente según Resolución de la Autoridad de Aplicación y, en caso de discapacidad, el Sistema de Prestaciones Básicas para personas con discapacidad previsto en la Ley N° 24.901 y sus modificatorias.

- **Observaciones sobre Ley 26.689 Art. 6):**

1. Se observa que el Decreto Reglamentario resulta insuficiente para llevar a cabo el real ejercicio de los derechos de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF), dado que la mayoría de su articulado aún se encuentra sin reglamentar.
    a. El Decreto Reglamentario no hecha luz a la necesidad actual de especificar lo referido a la cobertura integral de atención integral de salud de las personas con EPOF, ya que tan solo en el Anexo I Art. 6 repasa lo estipulado por norma general referida al derecho a la salud a través del P.M.O.E. vigente a la fecha (a saber, PMOE inconstitucional). Por ello, se solicita dictar normas complementarias y aclaratorias en el corto plazo que puedan corregir la vulneración del objetivo de la Ley 26.689 en su Art.3 ("…asistencia integral establecida para las personas con EPF…" inc. a). "Promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas"…)
2. La Ley 26.689 especifica la obligatoriedad de la autoridad de aplicación bajo el Programa, de dar cobertura integral de salud, según lo establece en los Art. 3 y 6.
3. El "Programa Nacional de EPOF" debe resguardar la no discriminación entre las personas que poseen obra social y las que están sometidas a la cobertura pública, -atendiendo al derecho a igualdad (mismo trato para todas las personas que conviven con alguna EPOF).
    a. Si dicha obligación, se efectuase desde otro departamento del Ministerio de Salud de la Nación se debería formular la aclaración atento la norma particular posterior y de superior rango a las resoluciones.
    b. Se hace saber que, de no otorgar cobertura, el Programa vulneraría el objetivo de la Ley 26.689 que en su Art. 3 detalla: "…asistencia integral establecida para las personas con EPF…" inc. a).." Promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas".

5.1.2.27 Observaciones sobre acuerdos con autoridades jurisdiccionales

Ley 26.689 - Art. 7º.- El Ministerio de Salud de la Nación debe promover acuerdos con las autoridades jurisdiccionales, para proveer atención integral de la salud a las personas con EPF, que no estén comprendidas en el artículo 6º de la presente ley, conforme lo establezca la reglamentación.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 7°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Ley 26.689 Art.7):**

1. En base a las últimas respuestas producidas por el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación en el *Expediente 1-2002-15931-15-0* referidas a la *Actuación 1400/2015 caratulada "Defensor del Pueblo de la Nación, sobre presunto incumplimientos de preceptos de la ley 26689, con relación al dictado del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas"*, como así, en la información que provee tanto en los medios digitales como en la atención telefónica o vía email en la actualidad, se observa que:
    a. Persiste la omisión de especificar concretamente como prevé el efectivo cumplimiento de la Atención y Acceso a la Salud Integral de las personas con EPOF. También omite especificar de quién depende específicamente dar cobertura de salud a las personas que presentan EPOF (en respuesta del 20/5/15 manifestó que esa no es función directa de la autoridad de aplicación de la Ley).
2. Se destaca, nuevamente, que si el Programa no lo hiciera, se estaría discriminando entre las personas que tienen obra social y los que están sometidos a la cobertura pública. Siendo así, estos últimos, ¿a través de quién tendrían derecho al tratamiento? Es necesario, una vez más, que el Ministerio de Salud de la Nación brinde mayores especificaciones.
3. Persiste la necesidad de que el Ministerio de Salud en coordinación con las jurisdicciones, especifique cuales son las "vías formales" implementadas a partir de la creación del "Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes" que darían acceso a la asistencia debida.
4. En la actualidad se observa, que la autoridad de aplicación se limita sólo a la instancia de "consulta", situación insatisfactoria ante el real acceso al derecho a la salud de las personas con EPOF.

5.1.2.28 Observaciones sobre invitación a las provincias

Ley 26.689 - Art. 8º.- Invitase a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

Decreto 794/2015 - ARTICULO 8°.- SIN REGLAMENTAR.

- **Observaciones sobre Ley 26.689 Art.8):**

5. De la información pública como así de la práctica cotidiana que viven las personas con EPOF en las diferentes jurisdicciones nacionales, no se identifica una debida puesta en marcha de acuerdos entre la autoridad de aplicación y las provincias al efecto del presente Art. 8.
6. Se observan como muy escaso el número de provincias que están en pleno conocimiento de las acciones implementadas desde Nación y menos aún, las personas con EPOF o sus familias que reciben los beneficios concretos derivados de dicha coordinación.
7. Convocar a los representantes de las jurisdicciones del interior del país - actores fundamentales para la efectiva implementación del programa resulta indispensable, como así favorecedor para la potenciación de los recursos disponibles en cada una de las jurisdicciones.
    a. A febrero 2018, son quince (15) las jurisdicciones adheridas a la Ley Nacional 26.689. Y siete (7) las que poseen leyes propias.

5.1.2.29 Observaciones sobre Art. 9

Ley 26.689 - Art. 9º.- Comuníquese al Poder Ejecutivo nacional.

- **Observaciones sobre Ley 26.689 Art. 9º:**

1. Sin observaciones.

Capítulo 5. Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en materia de EPOF.

5.2 Conclusiones

1. El Programa Nacional destinado a las EPOF en la órbita del Ministerio de Salud de la Nación funciona fuera de la norma vigente.
2. Dicho Programa, no cuenta con la dotación de recursos humanos especializados para el debido funcionamiento en cada una de las áreas planteadas en los objetivos de la Ley 26.689 y sus normas complementarias.
3. Dicho Programa, posee una visión estratégica de las EPOF acotada y desprovista de los estándares y buenas prácticas consensuados a nivel internacional.
4. Su desempeño hasta ahora, no impacta en los destinatarios de modo positivo.
5. Su desempeño en el ámbito de la formación y capacitación es confuso y limitado, resultando insuficiente en relación al universos de las EPOF.
6. Sin embargo, el Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación, posee por delante la oportunidad de establecer sólidas estrategias sanitarias en materia de EPOF.

5.3 Recomendaciones

1. Diseñar un **Plan Nacional de EPOF** abocado a los lineamientos establecidos en la Ley 26.689, bajo una visión multidisciplinar y participativa de todos los actores involucrados en materia de EPOF. Estableciendo prioridades. Y en coordinación con las jurisdicciones provinciales.

Capítulo 6. Propuesta de Plan Nacional de EPOF

Capítulo 6. Propuesta de Plan Nacional de EPOF.

6.1 Plan Nacional de EPOF por FADEPOF

El presente **Plan Nacional de EPOF** tiene como medida central garantizar a las personas con EPOF el acceso al cuidado integral de su salud a lo largo de su vida, como así a sus familias, mediante servicios de calidad, seguros y eficaces.
Destacando la necesidad de priorizar la transición de pediatría a la medicina para adultos.

6.1.1 Objetivos

- Lograr tan pronto como sea posible diagnosticar, mitigar las dificultades de la baja prevalencia de la enfermedad, y proporcionar un cuidado de calidad del paciente durante toda su vida.
- Brindar acompañamiento a los familiares.
- Incrementar el conocimiento de los profesionales médicos especializados, servicios diagnósticos y tratamientos disponibles a nivel nacional.

6.1.2 Líneas estratégicas

1. Sistemas de información sobre EPOF: registros, recursos especializados y sistemas de información.
2. Prevención, detección precoz y seguimiento.
3. Acceso a tratamientos y tecnologías sanitarios.
4. Formación continua.
5. Investigación.
6. Participación colaborativa con organizaciones de la sociedad civil.

Línea Estratégica Nº 1: Sistemas de información sobre EPOF: registros, recursos especializados y sistemas de información.

La mejora del acceso a la información es un elemento clave.
Es prioritario establecer un Sietema de información sobre EPOF a nivel federal robusto, debido a que la información disponible tanto para los afectados, la población general y los propios profesionales de la salud no se encuentra ordenada, es escasa y de difícil acceso, en comparación con la información disponible para otras patologías de mayor prevalencia.

Medida 1: Registro de EPOF (pacientes, patologías y centros de atención actuales).

a) Creación e implementación de plataforma IT de vigilancia epidemiológica en EPOF.
b) Dictado de normas complementarias para el adecuado cumplimiento por parte de los agentes de salud, a nivel federal.
c) Establecer acuerdos de cooperación con las jurisdicciones provinciales.
d) Soporte de registración y comunicación de plataforma a todas las fuentes.
e) Reportes y análisis de los datos.

Medida 2: Mapa de recursos socio-sanitarios especializados en EPOF (profesionales de la salud, centros de estudios diagnósticos, recursos asistenciales, y organizaciones de la sociedad civil de contención) de acceso público.

a) Diseño de criterios de requerimientos básicos para Centros de atención especializados.
b) Relevamiento de las Unidades de referencia especializados por enfermedades o grupos de enfermedades existentes (formales y/o informales). Coordinación con jurisdicciones provinciales (priorizando las provincias ya adheridas a la Ley Nac. y/o que posean leyes propias incumplidas)
c) Implementación en plataforma IT de búsqueda pública, por patología y geolocalización.
d) Diseño de criterios y procesos de designación de Centros de Atención especializados en EPOF a nivel nacional.

e) Dotar de los recursos necesarios para consolidar los nuevos Centros de Atención especializados en EPOF a nivel nacional.
f) Organizar y coordinar los equipos multidisciplinarios entre los distintos niveles asistenciales que prestan atención especializada a personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias.
a) Implicar a los agentes de servicios sociales de los diferentes niveles de atención en la atención a personas con EPOF.

Nota: Se presenta propuesta de RENEPOF impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) como ***Plan de Acción* de la Medida 1 y 2 del presente *Plan Nacional de EPOF.***

- Ver **apartado 6.2 Propuesta de Plan de Acción por FADEPOF.** (página 186)

Medida 3: Listado de EPOF según datos epidemiológicos nacionales.

a) Elaboración de Listado de EPOF en Argentina.
b) Difusión pública del Listado de EPOF en Argentina, entre la comunidad de afectados y profesionales de la salud.

Medida 4: Sistema de Orientación e Información sobre EPOF.

a) Diseñar e implementar una plataforma IT de seguimiento de casos, base de datos de recursos informativos con datos asisteniales socio-sanitarios, normativa vigente y bibliografía sobre EPOF, guías de información y auto-cuidado, evidencia científica y otros.
b) Asistencia y apoyos sociales, educativos, laborales en coordinación con las dependencias afines de las jurisdicciones provinciales y nacional.
c) Servicio de apoyo y contención en etapas tempranas (etapa de "odisea diagnóstica", diagnóstico y asimilación)

Línea Estratégica Nº 2: Prevención, detección precoz y seguimiento.

Debido que el número de enfermedades poco frecuentes sobre las que se pueden implementar estrategias de prevención primaria es escaso, es fundamental focalizar las estrategias en la detección precoz (a través de pesquisa neonatal, sospecha ante signos y síntomas y/o la adecuada derivación que favorezca un diagnóstico cetero y posterior tratamiento).

Medida 5: Elaboración de Protocolos de atención integral, diagnóstico y derivación.

a) Elaborar protocolos de atención integral basados en un abordaje biopsicosocial incluyendo desde las etapas más tempranos de la atención, apoyo psicológico, terapéutco y de rehabilitación.

Medida 6: Sistema público de Guías clínicas de manejo y tratamiento (por EPOF).

a) Relevamiento de las Guías clínicas de manejo y tratamiento (destinadas a profesionales de la salud) existentes a nivel nacional y/o internacional en idioma español u otros. En este último caso, nacionalización y validación científica).
b) Difusión de las Guías clínicas de manejo y tratamiento en el sistema de salud nacional.

Medida 7: Sistema público de Guías de información general y auto-cuidado (por EPOF).

a) Relevamiento de las Guías de información general y auto-cuidado (destinadas a pacientes y familiares) existentes a nivel nacional y/o internacional en idioma español u otros. En este último caso, nacionalización y validación científica).
b) Difusión de las Guías de información general y auto-cuidado en el sistema de salud nacional.

Medida 8: Control del cumplimiento de Programa de Pesquisa Neonatal y ampliación.

a) Dictado de normas complementarias orientadas a las facultades de poder de policia por parte del Ministerio de Salud.

b) Difusión de las normas vigentes en la materia entre la población general y los profesionales de la salud.
c) Ampliación de las enfermedades incluidas en el Programa de Pesquisa Neonatal, en base a evidencia científica disponible, segpun criterios de inclusión consolidados internacionalmente.

Medida 9: IT aplicado a la medicina.

a) Diseño e implementación de protocolos de Telemedicina (incluyendo diagnóstico a distancia).
b) Disponibilizar desarrollos de IT internacionales existentes.
c) Establecer un plan de ordenamiento de la complejidad de los servicios de genética que permita la coordinación de los servicios (estudios, interpretación y consejo genético), con el fin de garantizar la equidad del acceso a pruebas genéticas y adecuado asesoramiento genético para las personas susceptibles de padecer o estar afectadas por una enfermedad genética o con riesgo de transmisión a su descendencia.
d) Identificación de patologías acéfalas de recursos locales para su posterior articulación con centros internacionales.

Medida 10: Casos sin diagnóstico.

a) Elaboración y puesta en marcha de Programa de casos sin diagnóstico o de dificil diagnóstico.
b) Elaborar protocolos de actuación y derivación.
c) Difusión de los protocolos de actuación y derivación en el Sistema de Salud (público y privado).

Línea Estratégica Nº 3: Acceso a tratamientos y tecnologías sanitarios.

Medida 11: Facilitar el acceso a los tratamientos y tecnologías sanitarias para las EPOF.

a) Elaborar listado de tecnología sanitaria destinada a las diversas EPOF en base a los consensos internacionales plasmados en las Guías Clínicas de manejo y tratamiento.
b) Elaborar recomendaciones de utilización de medicamentos huérfanos basados en la evidencia científica disponible especificando los criterios de inicio, seguimiento y finalización, para uso del sistema de salud.
c) Establecer un registro de medicamentos huérfanos comercializados/ ingresados al país.
d) Establecer vías administrativas ágiles para los casos de tratamientos indicados a un mismo paciente de prescripción a largo plazo, con el fin de disminuir las barreras administrativas y tiempos de dispensación.
e) Modernizar los procedimientos administrativos de las diversas áreas vinculadas al acceso de tratamientos y tecnologías sanitarias.
f) Dictar norma complementaria y aclaratoria del Decreto 794/2015 donde se especifique la cobertura de enfermedades poco frecuentes en forma generalizada, dígase (consultas con especialistas, medicamentos, estudios diagnósticos y/o con finalidad terapéutica, estudios genéticos tanto a la persona como su grupo familiar, todo ello conforme la evidencia científica así lo respalde. Se sugiere se establezca como referencia de dicha cobertura, la evidencia científica que los consensos de expertos nacionales e internacionales han elaborado como Guías Clínicas de Manejo y tratamiento.
g) Establecer mecanismos que incluyan la financiación de los medicamentos de alto costo y baja incidencia mediante los alcances del SUR, CUS y PMO. (evaluar costos compartidos y por beneficios)

Medida 12: Credencial de EPOF.

a) Establecer norma de efectivo acceso a los derechos establecidos en la Ley 26.689 a través de la entrega de una credencial de beneficiario a las personas con EPOF registradas en el Registro Nacional de EPOF, en igualdad de condiciones según hubiere sido instaurado dicho derecho a las personas Trasplantadas en el marco del

Sistema de Protección Integral para Personas Trasplantadas creado a partir de la Ley 26.928. Habilitando a los beneficiarios a:

i. Acceder a cobertura del 100% en provisión de medicamentos, estudios diagnósticos y prácticas de atención de la salud (incluyendo rehabilitación).
ii. Tramitar ante las empresas de transporte terrestre o fluvial de corta, mediana y larga distancia el derecho de gratuidad para trasladarse dentro del territorio nacional.
iii. Obtener una asignación mensual no contributiva, para las personas en situación de desempleo forzoso y que no cuenten con ningún otro beneficio de carácter provisional.
iv. Acceder a planes y programas de vivienda, empleo, emprendimientos y talleres protegidos.

Línea Estratégica Nº 4: Formación continua.

Medida 13: Capacitación y actualización constante sobre las diversas EPOF.

a) Identificar las necesidades de capacitacón y actualización en materia de EPOF entre los agentes de salud y profesionales médicos.
b) Elaboración de programas de sensibilización y formación en coordinación con las sociedades científicas afines por patologías o grupo de enfermedades.
c) Planificación de actividades de formación en cooperación con las sociedades científicas afines destinadas a agentes y otros profesionales de la salud (presenciales y a distancia).
d) Elaborar tips sobre síntomas y signos de sospecha de las diversas enfermedades poco frecuentes, para la difusión entre las áreas de la atención sanitaria, como ser: clínicos y médicos de familia, Pediatría, Enfermería y otros profesionales de la atención primaria y otros niveles de mayor complejidad.
e) Difusión de las Guías Clínicas de Manejo y tratamiento de las diversas EPOF con el propósito de mejorar la valoración y evaluación de la discapacidad por parte de los profesionales de las Juntas Evaluadoras de Discapacidad.

Medida 14: Facilitar los apoyos necesarios para garantizar la continuidad terapéutica e inlcusión en los diferentes entornos en los que participe el paciente (domicilio, escuela, trabajo, vida social).

a) Coordinación con servicios sociales para la elaboración de estudio del entorno para propiciar la debida adecuación y continuidad terapéutica.
b) Articular con las áreas destinadas a discapacidad.
c) Elaboración de programas de formación sobre cuidados y apoyos destinados a familiares, cuidadores o otros grupos del entorno.

Línea Estratégica Nº 5: Investigación.

Medida 15: Incentivar la investigación en EPOF básica, clínica, epidemiológica, medicina traslacional y medicina genómica/ precisión.

a) Dictar normas de incentivos fiscales para la investigación en coordinación con las áreas del Estado afines.
b) Impulsar la incorporación del ítem de "investigación" en leyes de Mecenazgo.
c) Mejorar las herramientas de información digital referidas a las investigaciones clínicas en el país destinadas a la comunidad.
d) Establecer una única fuente de información sobre otras investigaciones científicas en el país sobre EPOF.
e) Celebrar convenios de colaboración con organizaciones de la sociedad civil de pacientes y familiares con el fin de promover mayor investigación y desarrollo en EPOF a nivel nacional.

Línea Estratégica Nº 6: Participación colaborativa con organizaciones de la sociedad civil.

Medida 16: Garantizar la participación de las organizaciones de pacientes y familiares en la elaboración de políticas en materia de EPOF.

a) Establecer convenios de colaboración con organizaciones de la sociedad civil representativas de las diversas EPOF, nacionales e internacionales.
b) Difundir las colaboraciones realizadas bajo los convenios de colaboración por diversas vías de comunicación (digitales y gráficas)
c) Establecer la participación efectiva de las organizaciones de pacientes y familiares en la elaboración de las políticas en materia de EPOF.
d) Establecer líneas de financiación en proyectos de cooperación público- privados con las organizaciones con el fin de garantizar la sustentabilidad de los proyectos conjuntos.
e) Impulsar la participación de las organizaciones de pacientes y familiares en los espacios de discusión en materia de EPOF en todos los Poderes del Estado.
f) Diseñar e implementar actividad de información y formación en auto-cuidados para personas con enfermedades poco frecuentes, sus familias y cuidadores.
g) Establecer espacios de colaboración entre profesionales sanitarios, trabajadores sociales y organizaciones con el fin de desarrollar actividades formativas.
h) Identificación de las diversas organizaciones de pacientes y familiares destinadas a EPOF. Incorporación al Mapa de recursos especializados en EPOF y otros espacios de difusión del Ministerio de Salud.

6.1.3 Implementación del Plan Nacional de EPOF

Para la implementación del Plan Nacional de EPOF se requiere dotar de un mayor número de recursos humanos especializados en la materia, designándolos bajo las diversas líneas estratégicas y asignándoles responsabilidades y objetivos a alcanzar en plazos pre- establecidos.

El Plan Nacional de EPOF debe impulsarse en colaboración con el Consejo Consultivo Honorario. Y mediante la articulación con las provincias mediante la firma de instrumentos legales.

Capítulo 6. Propuesta de Plan Nacional de EPOF.

6.2 Plan de Acción sobre Plan Nacional de EPOF por FADEPOF

El pasado 8 de Febrero 2018, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) ha presentado al Ministerio de Salud de la Nación el presente **Informe sobre "Las EPOF en Argentina"** junto a la propuesta de impulsar de modo conjunto el **"Plan Nacional de EPOF". El Plan presentado propone,** entre sus principales acciones, la implementación de un **Registro Nacional de EPOF** y un **Mapa de Recursos Especializados en EPOF a nivel nacional** (por patologías y geolocalización).
FADEPOF ha propuesto que las referidas acciones sean encausadas mediante la firma de un instrumento legal **"Carta compromiso"** entre ambas instituciones. Dicha propuestas se presentaron en el marco de lo que fuera la audiencia solicitada al Ministro de Salud de la Nación en Diciembre 2017, siendo que ésta fue derivada a la Subsecretaría de Programas de Promoción, Prevención y Atención Primaria, a cargo del Subsecretario Dr. Daniel Horacio ESPINOSA (dependiente de la Secretaría de Promoción de la Salud, Prevención y Control de Riesgos, a cargo del Secretario Dr. Mario Sergio KALER).

- **Ministerio de Salud:** Ministro Dr. Adolfo Luis RUBINSTEIN
  - **Secretaría de Promoción de la Salud, Prevención y Control de Riesgos**: Secretario Dr. Mario Sergio KALER
    - **Subsecretaría de Programas de Promoción, Prevención y Atención Primaria:** Subsecretario Dr. Daniel Horacio ESPINOSA
    - **Unidad Coordinadora del Programa de Fortalecimiento de la Estrategia de Atención Primaria de la Salud – FEAPS:** Coordinador General del Programa de Fortalecimiento de la Estrategia de Atención Primaria de la Salud – FEAPS
      - **Dirección Nacional de Maternidad, Infancia y Adolescencia**: Directora Nacional Dra. Diana Fariña

La reunión fue encabezada por el Subsecretario Dr. Daniel Espinosa acompañado por la Directora Nacional de Maternidad e Infancia Dra. Diana Fariña; parte del equipo técnico del Programa Nacional de EPOF con presencia de la Dra. Romina Armando y la Ps. Soledad. También se contó con la presencia del abogado responsable del área legal y técnica de la dirección nacional; el Responsable de SISA Mariano Soratti y la responsable del área de Relaciones con la sociedad civil del MINSAL Prof. . Mónica Carles. Por parte de FADEPOF estuvieron presentes su presidente Sra. Inés Castellano, Roberta Anido vicepresidente, Lic. Luciana Escati Peñaloza Directora Ejecutiva y Diana Zamora voluntaria de la organización APORTES DE GESTION para el Tercer Sector para el proyecto de FADEPOF "RENEPOF".

En dicho marco, FADEPOF solicitó a la autoridad de aplicación el **pronto despacho del expediente Nº EX-2017- 31326796-APN-DD#MS sobre "el estado de situación y las acciones concretas emprendidas por el Programa Nacional de EPOF" con fecha de ingreso** 5.12.2017, **fundado en el Derecho de acceso a la información pública, conforme lo dispuesto por la Ley 27.275 que establece respuesta en el término de 15 días hábiles.**

- Ver **ANEXO XXXIV – texto completo EX-2017- 31326796-APN-DD#MS "Pedido Info_MINSAL_2017.pdf"**
  - Link de acceso a **ANEXO XXXIV:** https://www.dropbox.com/s/y8zcirthr95m7jy/ANEXO%20XXXIV%20-%20Pedido%20de%20Info%20MINSAL_2017.pdf?dl=0

FADEPOF ha presentado al Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación de la Ley 26.689 y del Programa Nacional de EPOF, los siguientes documentos:

1. Solicitud de pronto despacho del expediente Nº EX-2017- 31326796-APN-DD#MS sobre "el estado de situación y las acciones concretas emprendidas por el Programa Nacional de EPOF"
2. Informe sobre "Las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina"
   - Cap. 1 – Las Enfermedades Poco Frecuentes en el mundo
   - Cap. 2 – La Salud en Argentina

- Cap. 3 – Situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina
- Cap. 4 – Antecedentes de trabajo de FADEPOF
- Cap. 5 – Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en materia de EPOF
- Cap. 6 – Propuesta de Plan Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes

3. Propuesta de implementar conjuntamente entre el Ministerio de Salud de la Nación y FADEPOF un Plan Nacional de EPOF, mediante la firma de un instrumento legal "Carta compromiso".
    - Implementación conjunta del Registro Nacional de EPOF (RENEPOF) y
    - Mapa de Recursos Especializados en EPOF a nivel nacional (por patología y geolocalización), entre otras acciones detalladas en la propuesta
4. Pedido al SISA (Sistema Integrado de Información Sanitaria Argentino) de listados maestros para su utilización como fuente de datos oficiales en el RENEPOF
    - Listado de establecimientos de atención sanitaria públicos y privados (detallando provincia, ciudad, y tipo de atención -pública o privada-)
    - Listado de especialidades médicas
    - Listado de profesionales de la salud (incluyendo nombre y apellido, matrícula y especialidad)

6.2.1 Propuestas presentadas por FADEPOF a MINSAL (8.2.18)

Plan Nacional de EPOF - Plan de Acción – propuesta de Etapa I:

1. **Propuesta de "Carta compromiso" de trabajo conjunto entre Ministerio de Salud de la Nación y FADEPOF como organización de pacientes y familiares referente en materia de EPOF.**
2. **implementación de Medida 1: Registro de EPOF y Medida 2: Mapa de recursos socio-sanitarios especializados en EPOF.**

6.2.1.1 Carta compromiso entre MINSAL y FADEPOF EPOF (propuestas por FADEPOF)

Propuesta de "Carta compromiso" entre MINSAL y FADEPOF tiene el propósito de establecer de modo formal el trabajo conjunto entre ambas instituciones en una serie de aspectos en materia de EPOF, basándose en lo establecido en la Ley 26.689 Art. 3 inc. c), a saber:

Diseñar e impulsar conjuntamente un Plan Nacional de EPOF de desarrollo e implementación de estrategias socio- sanitarias en Enfermedades Poco Frecuentes dotándolo de los recursos suficientes y garantizando la coordinación entre las diferentes jurisdicciones que incluya como mínimo:

- Protocolos Nacionales de atención integral, de diagnóstico y de derivación de las EPOF.
- Listado de EPOF, por prevalencia en todo el territorio nacional
- Registro Nacional de EPOF (patologías, pacientes, investigación clínica)
- Estudios epidemiológicos nacionales que den cuenta de la prevalencia de las EPOF.
- Mapa Nacional de Recursos socio-sanitarios, incluyendo los centros y servicios de referencia especializados en la atención de las EPOF en todos los niveles de atención.
- Guías Clínicas de manejo y tratamiento basadas en la evidencia científica, en articulación con las sociedades científicas nacionales e internacionales afines.
- Guías de información general y de autocuidados de EPOF destinadas a pacientes y entorno familiar.
- Capacitación y actualización constante sobre las EPOF a los profesionales sociales y sanitarios.
- Incentivar la investigación en EPOF básica, clínica, epidemiológica, medicina traslacional y medicina de genómica/ precisión.

- Ver **ANEXO XXIX** - texto completo de propuesta de **"Carta Compromiso entre MINSAL Nación y FADEPOF".**
    - Link de acceso a **ANEXO XXIX:** https://www.dropbox.com/s/si0v3zclpbgwjak/ANEXO%20XXIXCarta%20Compromiso_MINSAL%20NACION_2018.pdf?dl=0

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) viene desarrollando desde el año 2017 una estrategia de incidencia en políticas públicas en materia de EPOF a nivel federal, con el objetivo de reunir a todas las jurisdicciones provinciales y nación en un trabajo mancomunado y sostenible a favor del cuidado integral de las personas con EPOF en Argentina, mediante similar propuesta de firma de "Carta compromiso" con las autoridades sanitarias de las provincias federales.

- **Acuerdo "Carta compromiso" con jurisdicciones provinciales presentadas por FADEPOF**
    1) **Chaco.** La provincia de Chaco ha sido la primera jurisdicción en manifestar el compromiso mediante la firma y porterior ratificación, según Resolución 1391/2017 del 10 de Julio 2017. **ANEXO XXX.**
        i. Link de acceso a **ANEXO XXX:** https://www.dropbox.com/s/9hhgeigkblrbpy6/ANEXO%20XXX%20-%20Resolucion%201391-17-%20CHACO%20%26%20FADEPOF.pdf?dl=0

    2) **Se han iniciado las gestiones en:** Misiones, Corrientes, Salta, Mendoza, Buenos Aires, Entre Ríos, Santa Fe, La Pampa, San Juan, Chubut, Río Negro, Catamarca, La Rioja, Córdoba, Tucumán.

    3) **Pendientes de gestión:** Santiago del Estero, Tierra del Fuego, Formosa, Jujuy, CABA, Neuquén.

6.2.1.2 Implementación Medida 1 y 2 del Plan Nacional de EPOF (propuestas por FADEPOF)

Implementación de Medida 1: Registro de EPOF y Medida 2: Mapa de recursos socio-sanitarios especializados en EPOF.

En Diciembre de 2016, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) inició el proceso de creación de un Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, hoy llamado RENEPOF, debido a que no había una iniciativa similar.

En Octubre de 2017, FADEPOF anunció la materialización del RENEPOF a través de sus medios de comunicación institucionales (http://fadepof.org.ar/noticias/204). Dicha notificación tuvo repercusiones a nivel regional, siendo que otras instituciones se pusieron en contacto con el interés de replicar la iniciativa.

En la reunión con el Ministerio de Salud de la Nación, del 8 de Febrero 2018, se presentó el RENEPOF junto a los lineamientos técnicos. Así mismo, se propuso al Ministerio de Salud de la Nación, como autoridad de aplicación, que el RENEPOF sea gestionado conjuntamente con FADEPOF, como acción prioritaria para la generación de datos epidemiológicos sobre las EPOF que permitan una adecuada toma de decisiones sobre las estrategias socio-sanitarias en materia de EPOF en Argentina.

6.2.1.2.1 Sobre el RENEPOF

El **RENEPOF** ha sido impulsado por la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)** a través de un trabajo colaborativo con la organización sin fines de lucro **APORTES de GESTION** y el desarrollo técnico de la empresa **Red Hat** en consultoría de informática y código abierto.

Las **enfermedades poco frecuentes (EPOF)** constituyen un amplio y diverso conjunto de patologías que se caracterizan por su baja prevalencia en una población, y por reducir de forma significativa la esperanza de vida y/o la calidad de vida. En la mayoría de los casos, las personas con EPOF afrontan dificultades para la obtención de un diagnóstico certero y su posterior acceso a tratamiento, debido a que estas patologías son escasamente conocidas y hay una baja cantidad de especialistas que las tratan, que a su vez, se encuentran habitualmente dispersos en áreas geográficas distintas a las del paciente.

Internacionalmente se reconoce la relevancia de los **registros de pacientes** como instrumentos clave para aumentar el conocimiento, poner en marcha una adecuada vigilancia epidemiológica y toma de decisiones política socio-sanitaria, mejorar la planificación de los servicios de salud y atención al paciente, y desarrollar investigación clínica[84].

Especialmente, se ha demostrado que los **registros de pacientes de EPOF** son un factor determinante para una investigación traslacional exitosa en el campo de las enfermedades poco frecuentes. Donde existen registros bien implementados y organizaciones activas de pacientes, la probabilidad de desarrollar un tratamiento para las enfermedades en cuestión aumenta considerablemente.[85] Además, la recopilación longitudinal consistente de datos de pacientes facilita la creación de estándares de atención y mejora dramáticamente los resultados del paciente y la esperanza de vida, incluso, en ausencia de nuevas terapias. Los **registros de pacientes** son un elemento básico de cualquier política sólida sobre **EPOF**[86].

Argentina hasta la actualidad, no cuenta con datos epidemiológicos que determinen la cantidad de enfermedades poco frecuentes descriptas en el territorio nacional (listado de EPOF) ni datos sobre incidencia por cada una de las entidades (registro de pacientes), como tampoco el relevamiento de los centros de atención especializados a nivel federal (mapa de recursos especializados en EPOF), si bien se prevé en la Ley Nac. 26.689[87] de "Cuidado integral de la Salud de las personas con enfermedades poco frecuentes", reglamentada por el Decreto 794/2015.

Argentina debe extrapolar los datos internacionales de la OMS que establecen que el 8% de la población mundial vive con alguna de las 8.000 EPOF identificadas, estimando el número de personas a nivel federal en aproximadamente 3.5 millones de Argentinos, basándose en los últimos indicadores de la población total estimada en el año 2017 del INDEC[88].

Bajo esta realidad, la *Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)* realizó una prueba piloto a través de la implementación de una encuesta en formato electrónico y de acceso libre vía internet a través del link: http://www.pocofrecuentes.org.ar/encuesta/ con el objetivo de recabar información sobre el estado de situación de la población con EPOF en Argentina. Con los datos registrados entre el 28 febrero y el 31 de diciembre del 2016, se realizó un estudio de tipo descriptivo "**Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo.**[89] A partir de las respuestas de 800 voluntarios pacientes/ familiares/ allegados, se pudo saber que en Argentina, al menos están presentes 306 enfermedades poco frecuentes de las 8000 identificadas por la OMS, siendo que el 89,25% cuenta con diagnóstico certero. Y que todas las provincias Argentinas cuentan con al menos 1 persona con EPOF. Por lo que las EPOF son una realidad en las 24 jurisdicciones provinciales.

La experiencia acumulada de *FADEPOF* ha permitido crear las bases para establecer la creación del **Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (RENEPOF)** de base poblacional de personas afectadas por éstas enfermedades a nivel nacional, de uso administrativo, clínico y epidemiológico a partir de la integración de información brindada por 3 fuentes: profesionales de la salud, pacientes, y/o sus representantes/cuidadores.
La colaboración de éstos 3 niveles de fuentes se ha basado en las recomendaciones sobre buenas prácticas para el desarrollo de **Registros de pacientes con EPOF** de NIH/ EPIRARE[91] y EURORDIS[86] que especifican que los datos brindados directamente por los propios pacientes y/o sus familiares/ representantes legales en el proceso de registro -junto con los datos informados por profesionales de la salud- contribuyen a la integridad de la detección de casos[1], y a mejorar la robustez, amplitud y calidad de los registros.[86]

La estructura de los *elementos de datos comunes (CDE)* a recopilar en el **RENEPOF** se definió a partir de las mejores prácticas consensuadas, probadas y validades por el NIH/ NCATS GRDR® [90] y otros estándares internacionales establecidos por EPIRARE (Plataforma Europea de Registros de EPOF)[91], ORPHANET[92], EURORDIS[86] e Instituto de Salud Carlos III.[93] La adopción de dichos CDE tiene el objetivo principal de promover la recopilación, de acuerdo con las especificaciones comunes estandarizadas internacionalmente que permiten la interoperabilidad de los datos, la comparabilidad de los indicadores con otras fuentes locales o de otros países y/o regiones, estableciendo un diálogo a nivel global sobre evidencia más amplia de cada una de las EPOF.

Para prevenir el acceso no autorizado, mantener la precisión de los datos y asegurar el uso correcto de la información, el **RENEPOF** implementa medios físicos, electrónicos, informáticos administrativos y procedimientos de seguridad para resguardar y asegurar los Datos Personales que recopila conforme la Ley 25.326 de Argentina.

En ningún caso se comercializará la base de datos del **RENEPOF**, sino que su único fin es de interés sanitario.

Para ingresar al RENEPOF el sistema le solicitará la gestión de alta como usuario de la persona que está brindando los datos (médico, paciente o representante/cuidador).

Para darse de alta como usuario, se deberá aceptar los términos y condiciones del RENEPOF, las políticas de privacidad y un consentimiento informado.

A cada persona se asignará un identificador único para facilitar el enlace de los datos y evitar la duplicación de entradas, siguiendo los estándares internacionales, se anonimizarán los datos garantizando la privacidad de la información filiatoria, resguardándolos por separado de los datos clínicos, bajo un doble proceso de seguridad.

Si los datos del usuario que se ha registrado en el **RENEPOF** cambian, éste podrá revisar, modificar, eliminar y actualizar su perfil de usuario en el momento que lo desee.

Cada usuario sólo podrá acceder a los datos brindados por él. En ningún caso, el sistema permite la consulta de otra persona que no sea el propio usuario.

La información recopilada en el **RENEPOF**, permitirá:

a) **Elaborar un listado de EPOF de Argentina;**
b) **Elaborar un Mapa de Recursos Especializados en EPOF de Argentina (por enfermedad y localidad/ provincia);**
c) **Elaborar un Registro de Personas interesadas en participar de Investigación en EPOF de Argentina;**
d) **Elaborar propuestas de protocolos de derivación a nivel federal, relacionado por patologías y centros de atención especializados.**
e) **Elaborar un listado de tratamientos por EPOF, detallando los que se comercializan en Argentina o ingresan por RAEM;**
f) **Elaborar un listado de vinculación por EPOF y dificultades de largo plazo.**
g) **Elaborar evidencia epidemiológica que permita la generación de un listado de prevalencia por patología posible de vincular con la futura plataforma de Orphanet Argentina.**

A su vez, el **RENEPOF** brindará reportes sobre estadísticas de consulta pública, que en ningún caso, contendrán datos personales de los usuarios, es decir, los datos se manejarán de forma anónima.

Dichos reportes estadísticos tienen el propósito de:

i) Analizar y elaborar políticas socio- sanitarias para las EPOF, basados en el conocimiento de la prevalencia, distribución, y necesidades de los usuarios registrados;
ii) Implementar un sistema de vigilancia de las EPOF en Argentina mediante los indicadores que surjan del análisis de los datos del registro;
iii) Promover el desarrollo de investigación en EPOF a nivel nacional;
iv) Mejorar la calidad de la información sobre cada una de las EPOF registradas, con el fin de aumentar la sospecha y diagnóstico.

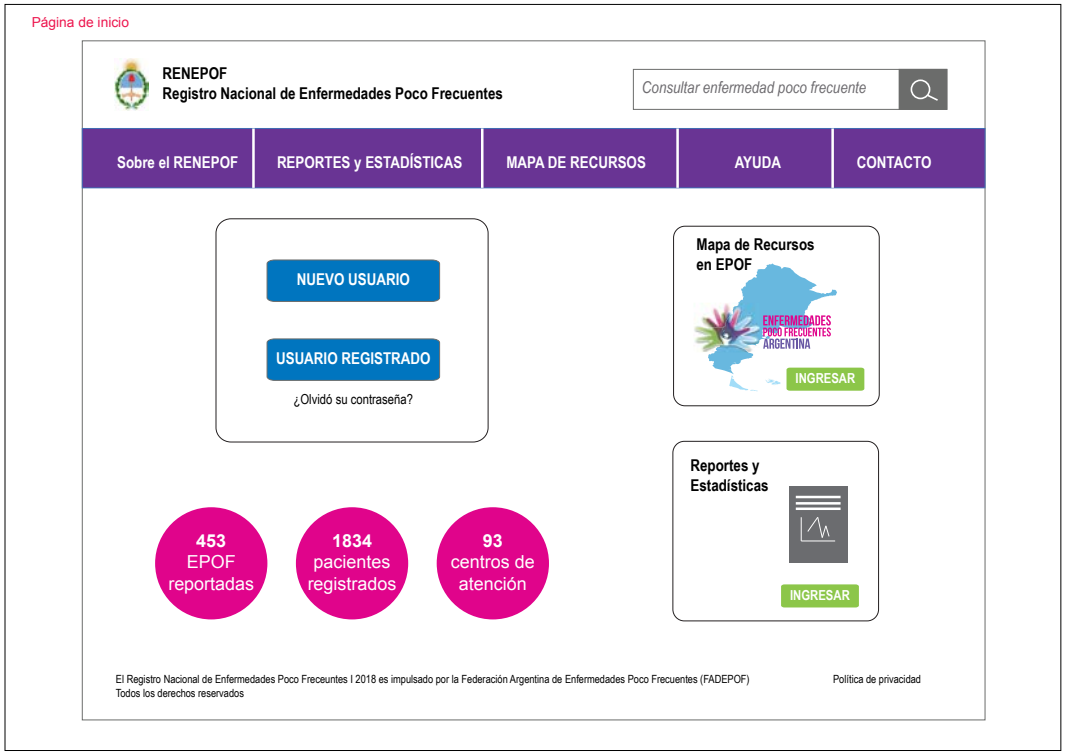
- Ver **ANEXO XXXI** – texto completo **"Sobre el RENEPOF_FINAL.pdf".**
    - Link de acceso a **ANEXO XXXI:** https://www.dropbox.com/s/2awjstgvqxy175q/ANEXO%20XXXI%20-%20Sobre%20el%20RENEPOF_FINAL.pdf?dl=0

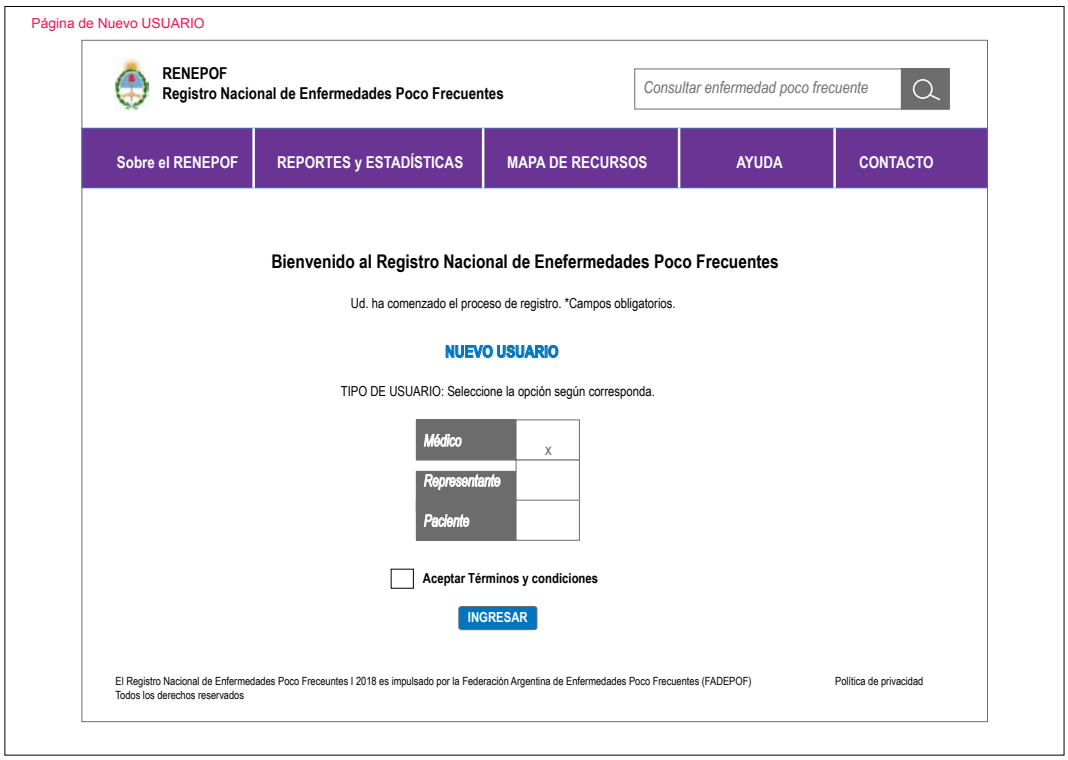
6.2.1.2.2 RENEPOF – Reportes públicos EPOF (propuestos por FADEPOF)

NOTA	
El sistema no debería reportar ningún dato cuyo conjunto origen sea menor a 5 registros y permita identificar de alguna forma a la persona	
Todos los reportes deben incluir totales generales de filas y columnas al incio del detalle	
Los nombres de las enfermedades deberán presentarse siempre con el codigo Orphanet y el CIE10	
REPORTES	
TITULO	**HOJA**
1 Bajadas sin filtros de todo el contenido de la base, EXCEPTO datos filiatorios(nombre, direccion, mail, fecha de nacimiento (VER bajar año), etc)	
2 Totales por 1 o mas variables, para acceso desde página o similares	
2,5 Ficha	
3 Mapa	
4 Reportes tipo "Informe"	
4.1 **Informe de Totales generales del registro**	
4.2 Detalles de informes pre establecidos - PUBLICOS	
Generales	
Indicadores clave	**2.j**
Pacientes por enfermedad (ordenado por enfermedad)	2.a
Pacientes por enfermedad (ordenado por cant de pacientes)	2.b
Pacientes por enfermedad y provincia	2.c
Enfermedades distintas por provincia	2.k
Sexo de los pacientes por enfermedad	2.i
Etnias por enfermedad	2.n
Pacientes por cobertura médica	2.o
Diagnóstico	
Plazos promedio en arribar a diagnóstico certero por enfermedad	2.d
Promedio de enfermedades erroneas antes de ultimo diagnostico	2.e
Provincias visitadas en búsqueda de diagnóstico	2.f
Sintomas reportados por enfermedad	2.k
Participación en investigación por enfermedad	2.m
Tratamiento	
Enfermedades que utilizan medicamentos de uso compasivo	2.g
Pacientes que se atienden en su provincia o fuera de su provincia - Prov de residencia y	2.h
Pacientes diagnosticados en su provincia o fuera de su provincia - Totales	2.p
Pacientes que se tratan en su provincia o fuera de su provincia - Totales	2.q
Otros	

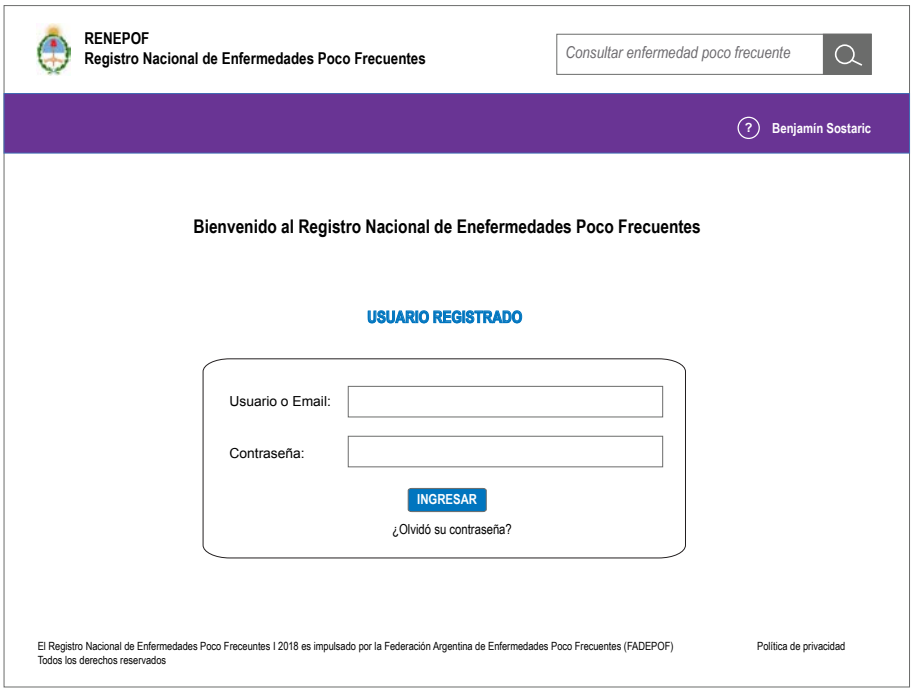
- Ver **ANEXO XXXII –** texto completo **"RENEPOF_REPORTES.pdf"**
  - Link de acceso a **ANEXO XXXII**: https://www.dropbox.com/s/skcydsm4h51nfo9/ANEXO%20XXXII%20-%20RENEPOF_REPORTES.pdf?dl=0

6.2.1.2.3 Plataforma web del RENEPOF EPOF (propuesta por FADEPOF)

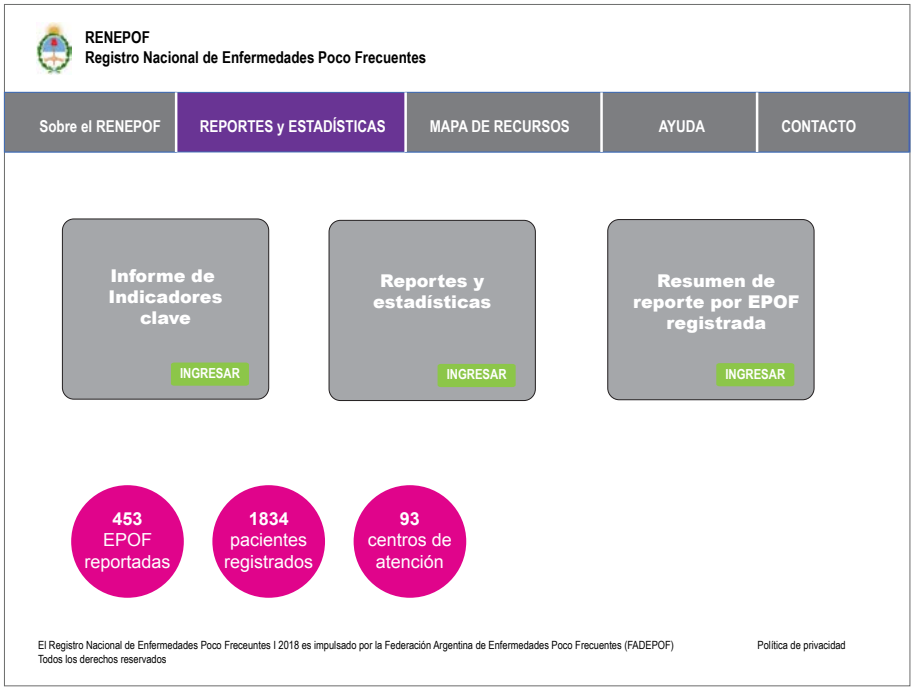




Página de USUARIO REGISTRADO



Página de REPORTES Y ESTADISTICAS



Página de REPORTES Y ESTADISTICAS/ Resumen de reporte por EPOF registrada

RENEPOF
Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes

Sobre el RENEPOF | REPORTES y ESTADÍSTICAS | MAPA DE RECURSOS | AYUDA | CONTACTO

Resumen de reporte por EPOF registrada en Argentina

Consultar por enfermedad poco frecuente

La información se mostrará en pdf. para su descarga.
Todo los reportes son anonimizados.
El RENEPOF se rige bajo estrictas normas de privacidad de datos. Ley XXX.

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Freceuntes I 2018 es impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
Todos los derechos reservados

Política de privacidad

Página de REPORTES Y ESTADISTICAS/ Informe de indicadores clave

RENEPOF
Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes

Sobre el RENEPOF | REPORTES y ESTADÍSTICAS | MAPA DE RECURSOS | AYUDA | CONTACTO

Informe de indicadores clave

453 EPOF reportadas

1834 pacientes registrados

93 centros de atención

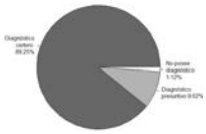


Figura 1.Distribución de EPOF reportadas en ARG según tipo de diagnóstico.

Figura 2. Distribución proporcional de **pacientes** con EPOF por provincias Argentinas. Proporción: nº total de pacientes por provincia respecto del nº de pacientes de la provincia con mayor incidencia.

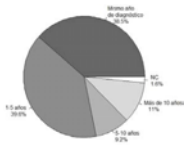


Figura 3. Porcentaje de pacientes con diferentes periodos de tiempo entre la aparición del primer síntoma de la EPOF y su correspondiente diagnóstico.

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Freceuntes I 2018 es impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
Todos los derechos reservados

Política de privacidad

Página de REPORTES Y ESTADISTICAS/ Informe de indicadores clave (continuación)

RENEPOF
Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes

Sobre el RENEPOF | REPORTES y ESTADÍSTICAS | MAPA DE RECURSOS | AYUDA | CONTACTO

Informe de indicadores clave

453 EPOF reportadas

1834 pacientes registrados

93 centros de atención

Figura 4. Cantidad de pacientes según el tipo de cobertura médica que emplea para el tratamiento de EPOF

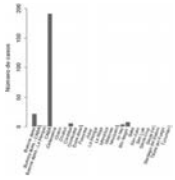


Figura 5. Distribución del número de pacientes que son tratados en una provincia diferente a la de su lugar de residencia.

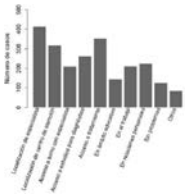


Figura 6. Distribución del número de pacientes frente a diferentes situaciones problemáticas asociadas a la EPOF.

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Freceuntes I 2018 es impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
Todos los derechos reservados

Política de privacidad

Página de REPORTES Y ESTADISTICAS/ Reportes y estadísticas

RENEPOF
Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes

Sobre el RENEPOF | REPORTES y ESTADÍSTICAS | MAPA DE RECURSOS | AYUDA | CONTACTO

Reportes y estadísticas

La información se mostrará en pdf. para su descarga.
Todo los reportes son anonimizados. El RENEPOF se rige bajo estrictas normas de privacidad de datos. Ley XXX.

REPyESTAD 01
>> **Cantidad pacientes por EPOF en Argentina.**

REPyESTAD 02
>> **Cantidad pacientes por EPOF y provincia.**

REPyESTAD 03
>> **Sexo pacientes por EPOF.**

REPyESTAD 04
>> **XXXXX.**

REPyESTAD 05
>> **XXXX.**

REPyESTAD 63
>> **XXXXX.**

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Freceuntes I 2018 es impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)
Todos los derechos reservados

Política de privacidad

- Ver **ANEXO XXXIII –** texto completo **"Diseño_web_RENEPOF.pdf"**
  - Link de acceso a **ANEXO XXXIII:** https://www.dropbox.com/s/ltpabp3lfv71i2q/ANEXO%20XXXIII%20-%20Dise%C3%B1o_web_RENEPOF.pdf?dl=0

Capítulo 6. Propuesta de Plan Nacional de EPOF.

6.3 Anuncios del Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación

En la reunión mantenida entre el Ministerio de Salud de la Nación y la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) del 8 Febrero 2018, la autoridad de aplicación se refirió a:

1. El expediente, presentado por FADEPOF, de pedido de información pública sobre la situación y las acciones concretas emprendidas por el Programa Nacional de EPF **EX-2017- 31326796-APN-DD#MS,** manifestando que el mismo ha sido respondido y se encuentra a la espera de despacho en la Unidad de Ministro.
2. El Ministerio de Salud de la Nación posee un borrador "hace un tiempo" sobre **Listado de EPOF** bajo prevalencias de Argentina (que incluye código ORPHANET) dispuesto para Resolución Ministerial. El listado maestro tiene la base de las EPOF de Orphanet Internacional, bajo el debido proceso de "nacionalización para Argentina".
3. El Ministerio de Salud de la Nación **ha iniciado la creación de un Registro de EPOF bajo la órbita del SISA,** con la siguiente metodología:
    - Será una prueba piloto que se iniciará con un número reducido de usuarios (fuentes de registro) y datos a recolectar.
    - Tendrá una única fuente de registro (usuario) que serán profesionales de la salud, designados a priori por el propio Ministerio (dentro de los establecimientos públicos).
    - Recopilará nombre y apellido de paciente; patología; lugar de residencia.
4. El Ministerio de Salud de la Nación ya ha implementado un **"Mapa de Recursos especializados en EPOF"** en http://www.msal.gov.ar/congenitas/mapa/
5. El Programa Nacional de EPOF ha impartido **capacitaciones sobre EPOF** en diversos puntos del país, favoreciendo la difusión de las EPOF, la Ley 26.689, fuentes de información sobre las diversas EPOF y el funcionamiento de dicho Programa. Por lo que entiende que su desempeño es adecuado.
6. El Programa Nacioanl de EPOF **a diario brinda respuesta a las consultas de los ciudadanos** en lo referido a las EPOF (vía email y telefónica).
7. El **Equipo Técnio del Programa Nacional de EPOF está compuesto por 4 integrantes**: 1 médica pediatra genetista + 1 psicóloga/ abogada + la incorporación reciente de 2 médicas de adultos especializadas en epidemiología. Cuenta con el soporte de 1 abogado perteneciente a la Dirección Nacional de Maternidad e Infancia, dirección de la cual depende el Programa.
8. Los **referentes del Programa Nacional de EPOF** del Ministerio de Salud de la Nación, han manifestado que **consideran no correcta la iniciativa de FADEPOF sobre las propuestas de trabajo conjunto con las jurisdicciones provinciales**, mediante la firma de "cartas compromiso".
9. La autoridad de aplicación comentó como sugerencia que "sería importante**" retomar las sesiones del Consejo Consultivo Honorario (CCH),** cuyo funcionamiento manifestaron que se había visto "discontinuado". Desde el Equipo Técnico también se trasladó la intención de reducir el número de miembros del CCH y analizar su integración.
10. La Dirección de Maternidad e Infancia mencionó que "no es obligación" informar a la federación las acciones que el Programa Nacional de EPOF está impartiendo.
11. El responsable del SISA ha puesto de manifiesto que sería interesante poder evaluar la posibilidad de complementariedad entre ambos "Registros" (del MINSAL y FADEPOF) para lo que ha convocado a una reunión para el próximo 19.2.18 donde se hará una demostración del Registro de EPOF del Ministerio de Salud de la Nación.

Notas: Sobre **Punto 1**, FADEPOF manifestó la necesidad de respuesta por parte del Ministerio.
Sobre el **Punto 2**, FADEPOF solicitó que dentro del listado de EPOF de Argentina sean incluidas las patologías indentificadas por la federación en el año 2012 que no se encontraban en el listado maestro tomado de Orphanet Internacional (por diferencia de prevalencias según regiones).
Sobre el **Punto 3**, FADEPOF reiteró el ofrecimiento de trabajo conjunto entre ambas instituciones con el fin de que el Registro Nacional de EPOF que sea utilizado contenga los estandares internacionales, recomendaciones de consenso y los elementos de datos comunes establecidos a nivel mundial para la interoperabilidad con otras bases de datos.
Sobre el **Punto 4, 5, 6, 7 y 9**, FADEPOF remitió a la lectura del análisis y las observaciones plasmadas en el Capítulo 5 "Informe sombra sobre el cumplimiento de los compromisos asumidos por Argentina en material de EPOF".

Sobre **Punto 8**, FADEPOF ha destacada la necesidad de articulación formal con las provincias dado que en Argentina la Salud es federal, teniendo cada jurisdicción la potestad de adoptar sus propias normas. Por lo que la propuesta de FADEPOF es aunar a las provincias y a la Nación.
Sobre **Punto 10**, FADEPOF dejó de manifiesto no estar de acuerdo con lo referido por la autoridad de aplicación.
Sobre **Punto 11**, FADEPOF ha confirmado su presencia en la reunión convocada, y ofreció poder presentar allí una demostración del RENEPOF con el propósito de encontrar sinergias entre ambos desarrollos. Esperando que en dicho encuentro se pueda dar respuesta a las solicitudes de listados maestros del SISA.

Otros puntos planteadso desde FADEPOF, fue la inquietud en torno a qué respuestas se darán desde el Programa Nacional de EPOF en lo relacionado a cobertura de tratamiento y/o rehabilitación de las personas con EPOF, vinculado con la reciente implementación de la Cobertura Universal de Salud.
No se ha recibido respuesta desde el Ministerio a ambos planteos.

6.4. Conclusiones de la reunión entre Ministerio de Salud de la Nación y FADEPOF (8.2.18)

1) El Ministerio de Salud de la Nación analizará las propuestas presentadas por FADEPOF y brindará una respuesta.
2) En la reunión del próximo 19.2.18 en oficinas del SISA se llevará a cabo una demostración de los "Registros" de ambas instituciones con el propósito de evaluar una posible sinergia de desarrollo y datos.
3) A la brevedad, el Ministerio de Salud de la Nación dará despacho al expediente Nº EX-2017-31326796-APN-DD#MS.

(actualizado al 14.2.18)

Referencias

Referencias

[1] NGO Committee for Rare Diseases http://www.ngocommitteerarediseases.org/

[2] Comité de Expertos de la UE en Enfermedades Raras. COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES. Las enfermedades raras: un reto para Europa. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

[3] National Organization for Rare Disorders – NORD. https://rarediseases.org

[4] Infoleg. Ley 26.689. http://test.e-legis-ar.msal.gov.ar/leisref/public/showAct.php?id=18173

[5] Informe de la ONU ofrece experiencias para una efectiva aplicación de la Agenda de Desarrollo Sostenible http://www.un.org/spanish/News/story.asp?NewsID=36241#.WJVGvxhDnaY

[6] NGO Committee for Rare Diseases. Report from the inauguration of the NGO Committee for rare Diseases. Ngocommitte_report 2016 UN.pdf

[7] Fuente: https://www.g20.org/Content/EN/Artikel/2016/12_en/2016-12-01-schaeuble-rede-g20_en.html?nn=2069524

[8] C20. http://civil-20.org/our-focus/global-health/

[9] Fuente: Infocatólica. http://infocatolica.com/?t=noticia&cod=28490

[10] Fuente: Télam. http://www.telam.com.ar/notas/201702/180855-papa-francisco-pidio-apoyo-legislativo-para-pacientes-con-enfermedades-poco-frecuentes.html

[11] "Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud". SANIDAD 2013
MINISTERIO DE SANIDAD, SERVICIOS SOCIALES E IGUALDAD. Actualización aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de junio de 2014.
http://www.msc.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf

[12] Ley 26.279. INFOLEG. Ministerio de Justicia y Derechos Humanos. Presidencia de la Nación.
http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/130000-134999/131902/norma.htm

[13]UNDI. http://www.udninternational.org/home

[14] Centros, Servicios y Unidades de Referencia en el Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/home.htm

[15] Real Decreto 1302/2016 de 10 de noviembre. Bases del procedimiento para la designación y acreditación de los centros, servicios y unidades de referencia del Sistema Nacional de Salud. Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad. Gobierno de España. http://www.msssi.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/RdCsur.pdf

[16] "100 Medidas que mejoran el sector de la Salud". Economía y Salud Fundación. 2017.
http://www.fundacioneconomiaysalud.org/publicaciones/

[17] Carga socio-económica de las enfermedades raras: Una revisión sistematica del costo de la evidencia de la enfermedad. Angelis A [1] , Tordrup D [2] , Kanavos P [2] . Política de Salud. 2015 Jul; 119 (7): 964 - 79. doi: 10.1016 / j.healthpol.2014.12.016. Epub 2014 Dic 30. Fuente: https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/25661982

[18] OMS. Seguridad del Paciente. http://www.who.int/patientsafety/about/en/

[19] La inesperada tercer causa de muerte en Estados Unidos. Mayo 2016. Fuente:
http://www.bbc.com/mundo/noticias/2016/05/160504_salud_errores_medicos_tercera_causa_muerte_eeuu_il

[20] TELAM. Salud. "La OMS lanzó una campaña para reducir a la mitad los errores de medicación.
http://www.telam.com.ar/notas/201703/184046-oms-campana-errores-medicacion.html

[21] Estudio IBEAS: Prevalencia de Efectos Adversos en hospitales de Latinoamérica. Informe de resultados Argentina. Gobierno de España. Ministerio de Sanidad y Políticas Sociales. Plan de Calidad para el Sistema Nacional de Salud. Fuente: https://www.argentina.gob.ar/sites/default/files/3-informe-ibeas-argentina.pdf

[22] Infobae.com SALUD. Alarmante: más de 12% de argentinos sufrió algún tipo de error médico.
https://www.infobae.com/salud/2017/09/14/alarmante-mas-del-12-de-los-argentinos-sufrio-algun-tipo-de-error-medico/

[23] Terapia génica: más cerca de curar enfermedades raras originadas por un solo gen.
http://www.efesalud.com/terapia-genica-mas-cerca-curar-enfermedades-raras-originadas-solo-gen/

[24] El largo y complejo recorrido de la terapia génica. http://www.efesalud.com/largo-recorrido-terapia-genica/

[25] FDA. ¿Qué es la terapia génica? Y ¿Cómo funciona?. https://www.fda.gov/ForConsumers/ConsumerUpdates/ucm589197.htm

[26] Fuente: FDA. https://www.fda.gov/NewsEvents/Newsroom/PressAnnouncements/ucm589467.htm

[27] Eurordis. Acceso a los medicamentos huérfanos. http://www.eurordis.org/es/content/acceso-los-medicamentos-huérfanos-0

[28] STAMP aborda la disparidad de los programas de uso compasivo. http://www.elglobal.net/politica-sanitaria/stamp-aborda-la-disparidad-de-los-programas-de-uso-compasivo-AA1031750

[29] Medicamentos huérfanos: asumibles para el sistema, mazazo para el hospital. https://www.redaccionmedica.com/secciones/oncologia-medica/medicamentos-huerfanos-asumibles-para-el-sistema-mazazo-para-el-hospital-9580

[30] OMS. Medicamentos a la medida de los niños. http://www.who.int/childmedicines/es/

[31] Una red para facilitar los fármacos en niños con enfermedades raras. http://www.elmundo.es/salud/2017/03/07/58b6a836e5fdea24288b4675.html

[32] Uso racional de los medicamentos. Bolaños, Ricardo. DELS. http://www.salud.gob.ar/dels/entradas/uso-racional-de-medicamentos

[33] Cobertura Universal de Salud. OMS. http://www.who.int/universal_health_coverage/es/

[34] VINCULACIÓN DE LOS ODS CON OBJETIVOS Y PRIORIDADES DE GOBIERNO. http://www.odsargentina.gob.ar/VinculacionODS

[35] Resolución CD55.R12 55º CONSEJO DIRECTIVO 68ª SESIÓN DEL COMITÉ REGIONAL DE LA OMS PARA LAS AMÉRICAS Washington, D.C., EUA, del 26 al 30 de septiembre del 2016. http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=12556&Itemid=42099&lang=es

[36] International Rare Diseases Research (IRDiRC). Investigación sobre el futuro de las ER 2017-2027. Una perspectiva del IRDiRC. http://www.irdirc.org/future-of-rare-diseases-research-2017-2027-an-irdircs-perspective/

[37] Instituto de Salud Carlos III. Ministerio de Economía, Industria y Competitividad. Gobierno de España. Comunicaciones. Noticias y actos. http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-comunicacion/fd-noticias/20170908_El_Consorcio_Internacional_Investigacion_Enfermedades_Raras_IRDiRC_anuncia_nuevas_metas_proyecto_.shtml

[38] Gaceta Médica. Medicina de precisión o medicina genómica. http://www.gacetamedica.com/politica/el-sns-requiere-de-un-plan-de-genomica-y-no-de-una-estrategia-en-precision-BN1384056

[39] Consalud.es "Mejor investigación en enfermedades raras gracias a los propios pacientes. https://www.consalud.es/redirect/mejor-investigacion-en-enfermedades-raras-gracias-a-los-propios-pacientes_39550_102.html

[40] El global.net. La Aemps se ofrece a la industria para acelerar el desarrollo y acceso a nuevas terapias. Sep. 2017. http://www.elglobal.net/industria-farmaceutica/la-aemps-se-ofrece-a-la-industria-para-acelerar-el-desarrollo-y-acceso-a-nuevas-terapias-BY1122434

[41] Unión Europea, REGLAMENTO (UE) No 536/2014 DEL PARLAMENTO EUROPEO Y DEL CONSEJO de 16 de abril de 2014, sobre los ensayos clínicos de medicamentos de uso humano, y por el que se deroga la Directiva 2001/20/CE. http://eur-lex.europa.eu/legal-content/ES/TXT/?qid=1401310984740&uri=OJ:JOL_2014_158_R_0001

[42] Referencia Registro Español de Estudios Clínicos https://reec.aemps.es/reec/public/web.html

[43] "Estudio ENSERio" sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con EPOF en España de Feder y Caja Madrid – 2009.

[44] Necesidades de formación en enfermedades raras para atención primaria. Alfredo Avellaneda Fernández[a], Maravillas Izquierdo Martínez[b], Santiago Luengo Gómez[c], Javier Arenas Martín[c], José R Ramón[a]. Aten Primaria 2006;38:345-8 - DOI: 10.1157/13093372. Fuente: http://www.elsevier.es/es-revista-atencion-primaria-27-articulo-necesidades-formacion-enfermedades-raras-atencion-13093372

[45] Una contribución a la Sustentabilidad del Sistema de Salud. Propuesta para mejorar el cuidado de las personas con enfermedades crónicas no transmisibles difícilmente prevenibles (ECNTDP). Febrero 2016. Ediciones Universidad Isalud.

[46] ConSalud.es "El 67% de los enfermos considera mala la comunicación entre los servicios sociales y sanitarios. https://www.consalud.es/pacientes/terapias/67-enfermos-considera-mala-comunicacion-servicios-sociales-sanitarios_44911_102.html

[47]http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verVinculos.do;jsessionid=7A484673F7F940E15709E931263495B2?modo=1&id=185077

[48] LEGISALUD Argentina. http://test.e-legis-ar.msal.gov.ar/leisref/public/showAct.php?id=24070

[49] LEGISALUD Argentina. http://test.e-legis-ar.msal.gov.ar/leisref/public/showAct.php?id=24681

[50] InfoLEG. Información Legislativa. Ministerio de Justicia y Derechos Humanos Presidencia de la Nación. http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verVinculos.do?modo=2&id=185077

[51] Atlas Federal de Legislación Sanitaria de la República Argentina. Ministerio de Salud Presidencia de la Nación. http://www.legisalud.gov.ar/atlas/categorias/poco_frecuentes.html

[52] Cobertura Universal de Salud. Ministerio de Salud de la Nación. 23 Diciembre 2016. http://www.msal.gob.ar/prensa/index.php?option=com_content&view=article&id=3322:mendoza-adhirio-a-la-cobertura-universal-de-salud-y-sera-la-primera-provincia-en-implementarlo&catid=6:destacados-slide3322

[53] "Medicamentos: nuevos productos de uso y aplicación en medicina humana ley 16.463", Cantafio, Fabio Fidel. Abogado, UBA. Actualización en Propiedad Intelectual y en Bioética, Facultad de Derecho, UBA. Asesor Legal de la ANMAT. http://www.salud.gob.ar/dels/node/133

[54] Ley 25.649 de "Especialidades Medicinales y Promoción de la Utilización de Medicamentos por su nombre genérico". INFOLEG http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=77881

[55] Litigio judicial y el derecho a la salud en Argentina. Verónica Gotlieb, Natalia Yavich, Ernesto Báscolo. Cad. Saúde Pública, Rio de Janeiro, 32(1):e00121114, jan, 2016. http://www.scielo.br/pdf/csp/v32n1/0102-311X-csp-0102-311X00121114.pdf

[56] Bürgin Drago, Teresa El amparo judicial como instrumento de ampliación del PMO : el estado nacional como garante de la salud . - 1a ed. - Buenos Aires : Fundación Sanatorio Güemes, 2013. http://www.fsg.com.ar/facebook/ediciones_pdf/el-amparo.pdf

[57] Registro Nacional de Amparos en Salud. Resolución 409/2016 SSSalud. https://www.sssalud.gob.ar/amparos/Res_409_2016_SSSalud.pdf

[58] OMS, 1985. http://apps.who.int/medicinedocs/es/d/Js4874s/1.html#Js4874s.1

[59] Resolución CD55.R12 55º CONSEJO DIRECTIVO 68a SESIÓN DEL COMITÉ REGIONAL DE LA OMS PARA LAS AMÉRICAS Washington, D.C., EUA, del 26 al 30 de septiembre del 2016. http://www.paho.org/hq/index.php?option=com_content&view=article&id=12556&Itemid=42099&lang=es

[60] Pensar el medicamento en relación al acceso. Bianco, María Inés. DFyP 2017 (marzo), 07/03/2017, 222. AR/DOC/318/2017

[61] Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales. Adoptado y abierto a la firma, ratificación y adhesión por la Asamblea General en su resolución 2200 A (XXI), de 16 de diciembre de 1966. Entrada en vigor: 3 de enero de 1976, de conformidad con el artículo 27. http://www.ohchr.org/SP/ProfessionalInterest/Pages/CESCR.aspx

[62] Ley Nac. 22.431 Sistema de protección integral de los discapacitados. http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/20000-24999/20620/norma.htm

[63] Ley Nac. 24.901 SISTEMA DE PRESTACIONES BASICAS EN HABILITACION Y REHABILITACION INTEGRAL A FAVOR DE LAS PERSONAS CON DISCAPACIDAD. http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/45000-49999/47677/norma.htm

[64] Avellaneda Fernández et al., "Impacto socio-sanitario en pacientes con enfermedades raras (Estudio ERES)", *Medicina Clínica* (Barc.) 2007; 129(17):646-51. http://www.sciencedirect.com/science/article/pii/S0025775307729512#

[65] Publicado en artículo Clasificaciones de la OMS sobre discapacidad Carlos Egea García y Alicia Sarabia Sánchez. Murcia, noviembre 2001.

[66] Comité de los derechos de las personas con discapacidad, Naciones Unidas, Derechos Humanos. Oficina del Alto Comisionado. http://www.ohchr.org/SP/HRBodies/CRPD/Pages/CRPDIndex.aspx

[67] Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad. http://www.ohchr.org/SP/HRBodies/CRPD/Documents/disabilities-convention.htm

[68] Informe (I) Encuesta Anual de Hogares 2011. Dirección General de Estadística y Censos. Ministerio de Hacienda del Gobierno de la Ciudad de Buenos Aires. http://www.estadisticaciudad.gob.ar/eyc/wp-content/uploads/2015/04/2011_poblacion_con_dificultad_largo_plazo.pdf

[69] Ley Nac. 26.689. InfoLEG, Ministerio de Justicia y Derechos Humanos Presidencia de la Nación http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm

[70] *Rare Disease Act of 2002*. - https://www.gpo.gov/fdsys/pkg/PLAW-107publ280/html/PLAW-107publ280.htm

[71] Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf

[72] Comité de Expertos de la UE en Enfermedades Raras. COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS REGIONES. Las enfermedades raras: un reto para Europa. http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

[73] NORD. https://rarediseases.org/

[74] Informe del Senado Español sobre EPOF – 2007 y el "Estudio ENSERio" sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con EPOF en España de Feder y Caja Madrid – 2009.

[75] European Medicines Agency (EMA) Science Medicines Health. Designación de Medicamentos Huérfanos. http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&mid=WC0b01ac0580b18a41

[76] Conferencia de ONG en Relación Consultiva (CONGO) con Naciones Unidas. http://ngocongo.org/#http://ngocongo.org/

[77] Orphanet. Portal sobe enfermedades raras y medicamentos huérfanos. http://www.orpha.net

[78] Eurordis. http://www.eurordis.org/

[79] Feder. http://www.enfermedades-raras.org/

[80] FADEPOF. http://fadepof.org.ar/

[81] R Core Team (2015). R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. URL https://www.R-project.org/

[82] Decreto Reglamentario 794/2015 PODER EJECUTIVO NACIONAL (P.E.N.). 11-may-2015. InfoLEG. http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do;jsessionid=0B07DD21C54E13E4D6FFE3F6626BB47D?id=246953

[83] Atlas Federal de Legislación Sanitaria de la República Argentina. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. http://www.legisalud.gov.ar/atlas/categorias/poco_frecuentes.html

[84] La propuesta de EPIRARE de un conjunto de indicadores y elementos de datos comunes para la plataforma europea de registro de enfermedades raras. Domenica Taruscio , Emanuela Mollo , Sabina Gainotti , Manuel Posada de la Paz , Fabrizio Bianchi ,y Luciano Vittozzi

https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4210567/

[85] Orphanet. REPORT ON RARE DISEASE RESEARCH, ITS DETERMINANTS IN EUROPE AND THE WAY FORWARD, May 2011

[86] EURORDIS. 2013 EURORDIS POLICY FACT SHEET – RARE DISEASE PATIENT REGISTRIES. https://www.eurordis.org/sites/default/files/publications/Factsheet_registries.pdf

[87] Atlas Federal de Legislación Sanitaria de la República Argentina. http://www.legisalud.gov.ar/atlas/categorias/poco_frecuentes.html

[88] INDEC. https://www.indec.gov.ar/nivel2_default.asp?id_tema=2&seccion=P

[89] FADEPOF. Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo. Gabriela Escati Peñaloza Luciana Escati Peñaloza. http://fadepof.org.ar/noticias/197

[90] Elementos de datos comunes NIH / NCATS / GRDR ® : una fuerza líder para la recopilación de datos estandarizados. Yaffa R. Rubinstein y Pamela McInnes. https://www.ncbi.nlm.nih.gov/pmc/articles/PMC4450118/

[91] EPIRARE. http://www.epirare.eu/pubb.html

[92] ORPHANET. ORPHADATA. http://www.orphadata.org/cgi-bin/inc/ordo_orphanet.inc.php

[93] Instituto de Salud Carlos III, España. https://registroraras.isciii.es/Comun/Inicio.aspx