



JURISDICCIÓN: Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires

SUBSECRETARÍA: de Gestión de la Información, Educación Permanente y Fiscalización

DEPENDENCIA: Dirección Provincial de Epidemiología, Prevención y Promoción de la Salud

UNIDAD EJECUTORA: Dirección de Prevención de Enfermedades no transmisibles

NOMBRE DEL PROGRAMA: Programa Provincial de Enfermedades Poco Frecuentes

RESPONSABLE: César Agustín Crespi

INTRODUCCIÓN Y FUNDAMENTACIÓN

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) fueron descritas por primera vez a mediados de la década de 1980. Si bien la definición de EPF es variable, en la Argentina la Ley Nacional N° 26689 de Promoción del cuidado integral de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes sancionada en el año 2011, las delimita como todas aquellas condiciones cuya prevalencia es menor o igual a 1 cada 2000 personas. Estas enfermedades son casi 6000 y están detalladas en el Anexo I de la [Resolución Ministerial 641/2021](#). Se estima que en nuestro país viven aproximadamente 4 millones de personas afectadas con alguna EPF y que un 40% de esta población pertenece a la Provincia de Buenos Aires. El Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes que forma parte del Sistema Integrado de Información Sanitario Argentino (SISA) fue recientemente creado y su objetivo principal es generar datos epidemiológicos para contar con estadísticas locales que permitan diseñar políticas públicas orientadas a nuestra población.

Si bien el 80% de las EPF son de origen genético, la etiología y forma de presentación de las EPF son sumamente diversas, lo cual sumado a la baja prevalencia hacen que la sospecha clínica, accesibilidad al diagnóstico y su abordaje sanitario pueda resultar dificultoso.





Las EPF son enfermedades que pueden generar discapacidad en un 80%, con alto grado de dependencia y mortalidad prematura en un 50%. Implican además un impacto familiar y social de relevancia y pueden conllevar un elevado uso de recursos sanitarios debido a trayectorias asistenciales ineficientes. Muchas de estas enfermedades suelen ser graves y ponen en serio riesgo la vida de las personas si no se las diagnostica a tiempo ni se las aborda de forma adecuada. En la actualidad, la esperanza de vida está reducida en una proporción significativa de los casos. Una parte importante de los fenotipos compatibles con una supervivencia prolongada están asociados a discapacidades, que limitan la socialización, el acceso a espacios públicos, la salud sexual, la escolarización y el trabajo, entre otras dimensiones.

El diagnóstico de las EPF frecuentemente es dificultoso ya que hay numerosos factores que demoran tanto su reconocimiento clínico como la realización de exámenes complementarios. Entre ellos, la gran heterogeneidad genética, que es una de las bases de la variabilidad clínica y bioquímica. La gran mayoría de las personas afectadas deben recorrer un largo camino hasta llegar al diagnóstico (“odisea diagnóstica”): un peregrinar por diversos consultorios y especialistas durante períodos a veces de varios años, sin que se llegue a la correcta identificación diagnóstica. El promedio de tiempo para llegar a un diagnóstico final puede variar de 5 a 10 años (30%) y requerir revisiones de más de 10 profesionales de la medicina (20%). Este tiempo perdido a veces se traduce en daños irreparables.

Si bien la mayoría de las EPF comienzan a manifestarse en la infancia, los síntomas pueden comenzar a cualquier edad. Con frecuencia los primeros síntomas son comunes y se confunden con los de enfermedades conocidas. Rara vez tienen signos específicos y generalmente se las sospecha cuando se suman síntomas aparentemente no relacionados entre sí, o cuando la respuesta inicial a los tratamientos comunes no es la esperable. Existe en general en el equipo de salud una insuficiente formación y capacitación sobre este tipo de patologías. El acceso limitado a estudios de alta complejidad necesarios en muchas situaciones también explica el retraso en el diagnóstico y, por lo tanto, la instauración de tratamientos inadecuados hasta que se llega al diagnóstico final (en algunos casos). La disponibilidad de laboratorios de citogenética es muy limitada en nuestro país. Es importante señalar que muchas EPF son compatibles con una calidad de vida similar a la de las personas sin estas enfermedades si el diagnóstico y/o el tratamiento llegan a tiempo.

Sólo para un pequeño grupo de EPF se han desarrollado por parte de la industria farmacéutica tratamientos etiológicos específicos que han demostrado eficacia. La baja prevalencia de estas patologías tiene múltiples consecuencias que impactan en la producción de medicamentos: por un lado la relativamente poca demanda desalienta a la investigación de fármacos, pero por el otro genera que un sector de esta industria monopolice su producción y se “especialice” en un grupo determinado de patologías,





fijando sus drogas a precios exorbitantes. Las compras atomizadas, los compromisos internacionales respecto a propiedad intelectual y el bajo poder de negociación contribuyen también al aumento exponencial de los precios. Esta particularidad constituye una problemática a nivel mundial, dado que se torna imposible para cualquier Estado garantizar el acceso a estos medicamentos sin poner en riesgo la economía de los sistemas sanitarios.

Sin embargo para todas las EPF la evidencia demuestra que el diagnóstico precoz es clave para orientar otras alternativas terapéuticas, tratamientos reconstructivos, la rehabilitación, un adecuado asesoramiento familiar y la identificación de necesidad de atención paliativa todas ellas herramientas capaces de mejorar notablemente la calidad de vida, la toma de decisiones informadas y la planificación familiar.

A lo largo de las últimas décadas y debido a toda esta multiplicidad de factores, el campo de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) ha cobrado relevancia y ha presentado una importante transformación. El paradigma inicial que definía a las EPF como un grupo limitado de enfermedades desconocidas, sin diagnóstico y a menudo fatales, ha sido reemplazado por uno nuevo que las comprende como un conjunto de condiciones que pueden ser abordadas integralmente: desde la prevención primaria (como la modificación de determinantes y factores de exposición ambientales que favorecen la expresión de algunas de ellas), a la prevención secundaria y terciaria mediante el diagnóstico oportuno y planificación terapéutica adecuada. Este nuevo paradigma plantea además el desafío de la construcción de sistemas de apoyo institucionales y comunitarios.

La Provincia de Buenos Aires, fue pionera en iniciar acciones en pos de las EPF, con la promulgación de la ley 14.239 en diciembre de 2010, su decreto reglamentario 183/2014 y la Ley 14.859, declara de interés provincial su diagnóstico, seguimiento e investigación, así como la creación de un Centro de Referencia a Nivel Ministerial. En Argentina, el 29 de junio de 2011, se sancionó la Ley Nacional Nº 26.689 que trata la “promoción del Cuidado Integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes”. En el marco de esta ley, el primer objetivo que se plantea es el de “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”. Otros de los objetivos de la ley 26.689 son “promover el desarrollo de centros y servicios de referencia regionales especializados en la atención de las personas con EPF, promover el desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación de enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes, 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”. Al tratarse de patologías que precisan de cuidados de elevado nivel de especialización, requieren de un trabajo en red que contemple el desarrollo de un número reducido de centros de referencia dentro del sistema de salud provincial, con una perspectiva de articulación intersectorial y comunitaria.

Dada la complejidad de la temática, las EPF requieren de parte de esfuerzos combinados de diversos sectores, que trascienden el ámbito estrictamente sanitario y abarcar aspectos de índole educativa, laboral, social, económica, etc. Para ello es fundamental promover la atención integral, interdisciplinar y coordinada entre los diferentes actores claves en el ámbito sanitario, social, educativo, laboral y la sociedad civil.

ANTECEDENTES

En el marco del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires desde el año 2013 existe un área dedicada a las EPF. Ésta área se encuentra a cargo del Dr. César A Crespi desde el 2014. Fue elaborado desde esta dependencia un documento titulado “*La Atención Primaria de la Salud-APS- Renovada en la Provincia de Buenos Aires: Cuidado Integral de personas con Enfermedades Raras*”, (Planificación 2015, boletín núm 4) en el cual se expresan algunas propuestas para el abordaje estatal de las EPF. Esta área está en relación permanente con el Centro de Referencia en que funciona desde el año 2011 en el Hospital Interzonal de Especializado de Agudos y Crónicas San Juan de Dios de La Plata, lugar destinado a la asistencia de pacientes con EPF y Enfermedades de Difícil Diagnóstico -EDD (terminología aplicada a un subgrupo especial de pacientes que fue definida en este centro).

OBJETIVO GENERAL

- Ampliar el acceso a la atención integral de salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes en la Provincia de Buenos Aires

OBJETIVOS ESPECÍFICOS

- Fomentar la creación de una Red de Cuidados en el sistema de salud provincial con Centros de Referencia especializados.
- Crear un repositorio de Información Científica relativa a las EPF, de actualización periódica y generar documentos de recomendaciones para el abordaje de las EPF.
- Fomentar la capacitación y educación permanente del equipo de salud de los distintos niveles de atención en lo relativo a las EPF.





- Promover la capacitación en EPF en la enseñanza de grado y posgrado.
- Vincularse con organizaciones de personas y/o familiares con EPF en el ámbito de la Provincia de Buenos Aires para la mejora de la gestión sanitaria.
- Impulsar la investigación en lo relativo a las EPF.
- Contribuir a la formación de un área para el manejo de los medicamentos de alto precio.
- Difundir información referente a las EPF para contribuir a la visibilización y concientización sobre esta temática.
- Fomentar el registro de las EPF en el ámbito de la Provincia de Buenos Aires utilizando la plataforma del Registro Nacional de EPF.

REFERENCIAS

- Decision No 1295/1999/EC of the European Parliament and of the Council of 29 April 1999 adopting a programme of Community action on rare diseases within the framework for action in the field of public health (1999 to 2003): http://europa.eu.int/eurlex/ri/en/oj/dat/1999/l_155/l_15519990622en00010005.pdf
- Pronovost P, Holzmueller C. Embracing Family in Patient Care. Disponible en: <http://www.hopkinsquality.com/CFI/inside/update/>
- Aibar Remón C, Aranáz Andrés JM. La comunicación del riesgo: compartiendo decisiones con los pacientes. Disponible en: www.seguridadelpaciente.es/.../9_Comunicacion_riesgo.ppt
- Jovell A. La historia natural de la profesión médica vista por un paciente. Monografías Humanitas 2003: 7 23-32.
- Organización Panamericana de la Salud. Cuidados innovadores para las condiciones crónicas: Organización y prestación de atención de alta calidad a las enfermedades crónicas no transmisibles en las Américas. Washington, DC: OPS, 2013.
- Organización Panamericana de la Salud. Mejora de los cuidados crónicos a través de las redes integradas de servicios de salud. Washington, D.C.: OPS, 2012.
- Crespi César, Arce Mariana B, Moiso Adriana. "Atención de pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes en un Centro de Referencia de La Plata". Revista Médica del Hospital Julio de Vedia. Año 3, número 10. Mayo de 2015, 16-19.
- "Enfermedades raras", Editorial de Acta Pediatr Mex 2015; 36:369-373.
- Plan Integral de Enfermedades Raras de Extremadura 2019-2023
- Ley Nacional Nº 26.689. Promuévese el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.





- Marín GH, Polach MA. Medicamentos de alto costo: análisis y propuestas para los países del Mercosur. Rev Panam Salud Pública. 2011; 30(2)167–76.





GOBIERNO DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES
2021 - Año de la Salud y del Personal Sanitario

Hoja Adicional de Firmas
Informe gráfico

Número:

Referencia: Programa Provincial de Enfermedades Poco Frecuentes

El documento fue importado por el sistema GEDO con un total de 6 pagina/s.