

**ENFERMEDADES  
POCO FRECUENTES  
EN LA CIUDAD DE  
BUENOS AIRES**



**CESBA**

CONSEJO ECONÓMICO Y SOCIAL  
DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES

**ISBN 978-987-4097-15-6**

Consejo Económico y Social de la Ciudad Autónoma Buenos Aires  
Enfermedades poco frecuentes en la Ciudad de Buenos Aires ;  
dirigido por José Luis Pirraglia. - 1a ed . - Buenos Aires : Consejo  
Económico y Social de la CABA, 2015.

Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online

ISBN 978-987-4097-15-6

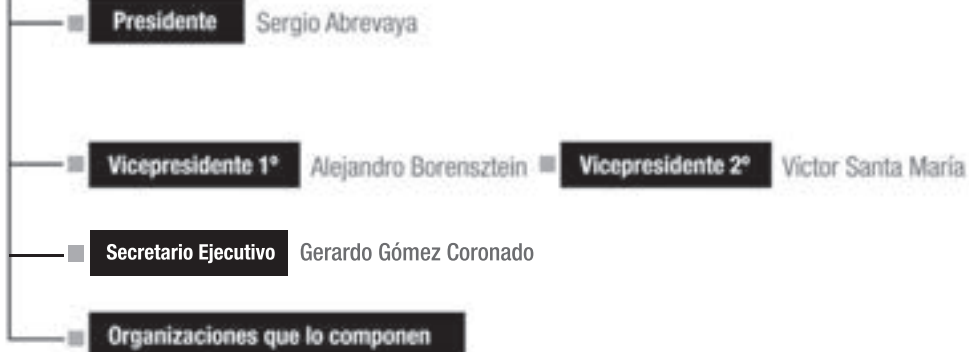
1. Enfermedades. 2. Lucha Contra las Enfermedades. 3. Acceso a la  
Salud. I. Pirraglia, José Luis, dir.

CDD 320.6

**ISBN 978-987-4097-15-6**



# CONSEJO ECONÓMICO Y SOCIAL DE LA CIUDAD DE BUENOS AIRES



**CGT** | Omar Viviani

**CTA** | José Peralta

**SUTERH** | Víctor Santa María

**UTHGRA** | Dante Camaño

**UOCRA** | Gerardo Martínez

**SUTECBA** | José Luis Pirraglia

**ADEBA** | Jorge Horacio Brito

**CEAP** | Daniel Héctor Millaci

**AHRCC** | Camilo Suárez

**CAPIT** | Alejandro Borensztein

**FECOBA** | Vicente Lourenzo

**CGE** | Guillermo Gómez Galizia

**UBA - Ciencias Sociales** | Glenn Postolski

**UBA - Ciencias Económicas** | José Luis Giusti

**USAL** | Eduardo Suárez

**UADE** | Ricardo Felipe Smurra

**Consejo Profesional de Ciencias Económicas** | Humberto Bertazza

**Colegio Público de Abogados Capital Federal** | Eugenio Horacio Cozzi

**CEPUC** | Gerardo Celso Luppi

**ADECUA** | Sandra González

**CEC** | Susana Andrada

**Cooperativa Milagros Ltda** | Laura González Velasco

**Pastoral Social** | Carlos Accaputo

**AMIA** | Leonardo Jmelnitzky

**Centro Islámico** | Fabián Ankah



## **PRÓLOGO**

*Por Sergio Abrevaya - Presidente del Consejo Económico y Social*

Desde su creación y puesta en funcionamiento en 2012, el Consejo Económico y Social ha aprobado más de 20 informes de Diagnóstico sobre la situación socioeconómica de la Ciudad y Recomendaciones al Poder Ejecutivo y Legislativo de la Ciudad, además de una Iniciativa Parlamentaria sobre Educación, cumpliendo así con el rol consultivo que le otorga el mandato constitucional.

El número de instituciones que componen la Asamblea del Consejo está fijado por la ley 3.317, el Consejo ha decidido trabajar en más de una oportunidad con temas que han propuesto otras entidades de la sociedad civil de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. El presente informe sobre Enfermedades Poco Frecuentes, surge a partir de un trabajo en conjunto con la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF). Las recomendaciones que se presentan fueron consensuadas con representantes de Obras Sociales y de instituciones que componen el Consejo, entre otros referentes en el tema. A todos ellos, agradezco la profesionalidad y el compromiso que asumieron para abordar el tema.

Estoy convencido que este tipo de trabajo es una muestra del rol que debe tener el Consejo en la Ciudad, investigando la situación actual, con una mirada a mediano y largo plazo, con propuestas elaboradas respaldadas por los actores económicos y sociales, siendo un espacio donde confluyen una multiplicidad de voces.



## **PRÓLOGO**

*Por José Luis Pirraglia, Relator Comisión de Salud – Consejero en representación de SUTECBA*

El riesgo de vida, el deterioro de la salud del paciente y el sufrimiento de las familias donde uno de sus miembros -habitualmente niños- padece una de las enfermedades denominadas poco frecuentes con sus consecuencias sociales y económicas, llevó al Consejo Económico y Social, a través del área de Comisiones Especiales, a tomar el tema y presentar sus recomendaciones.

Se pudo observar que si bien existe legislación nacional y local específica, resulta insuficiente para avanzar en el conocimiento de esas enfermedades y su incidencia en la población porteña.

El contar con un Registro permitirá reunir esos datos y contribuirá a dar la visibilidad indispensable a un problema de tal gravedad.

La importancia de capacitar a los profesionales para un rápido diagnóstico y adecuado tratamiento así como la posibilidad de ubicar rápidamente a los equipos de especialistas en las instituciones a las que pertenezcan lleva a la conclusión impostergable de la necesidad de implementación de un portal digital que contenga toda esa información.

Por otra parte, la propia constitución del Consejo, con entidades empresarias y de organizaciones de trabajadores, permite conocer las implicancias económicas que afectan a todo el sistema de la salud tanto en el sector público como en el privado y el de las obras sociales. En este tema, el largo peregrinar de las familias buscando la solución implica por lo general numerosas prestaciones de no identifican la enfermedad, o sea que no solucionan el problema pero tienen su costo para el sistema. También los medicamentos que por ser indicados para enfermedades poco frecuentes tienen un costo altísimo de producción y consiguiente precio, como asimismo en su mayoría no tienen certificado su valor terapéutico, dificulta o impide -particularmente a las Obras Sociales- su reembolso.

La propia constitución del Consejo con la diversidad de entidades que lo integran brinda la potencialidad que permite imaginar y aportar caminos de complementación entre los diversos sectores, incorporando el aporte del ámbito académico para encontrar soluciones y así ayudando a dar visibilidad a este conjunto de problemas, proponer articulaciones de los distintos actores de la salud con las universidades y también promover mecanismos solidarios, indispensables cuando las características del mercado no permiten soluciones justas.





## **PROMOCIÓN DEL CUIDADO INTEGRAL DE LA SALUD DE PERSONAS CON ENFERMEDADES POCO FRECUENTES (EPF)**

El Consejo Económico y Social, según lo previsto en el inciso c), del artículo 5 de la ley 3.317, recomienda al Poder Ejecutivo y Legislativo de la Ciudad de Buenos Aires, fomentar el cuidado integral de la salud de ciudadanos con Enfermedades Poco Frecuentes en la Ciudad de Buenos Aires, a través de;

1- Promover la creación de un listado local oficial de Enfermedades Poco Frecuentes.

1.a. Asegurar la actualización periódica de dicho listado.

1.b. Desarrollar su articulación con el Departamento de Epidemiología del Ministerio de Salud de la Ciudad de Buenos Aires asegurando la existencia de datos estadísticos confiables.

2- Propiciar la creación de un Portal Digital de Enfermedades Poco Frecuentes.

2.a. Incluir en dicho portal un registro de los profesionales e instituciones especializados en la atención de EPF.

2.b. Publicar en el portal las guías de diagnóstico y tratamiento avaladas por el Ministerio de Salud de la Ciudad de Buenos Aires.

2.c. Nuclear las organizaciones no gubernamentales que desarrollan la temática.

3- Promover la acreditación de Instituciones Médicas Referentes en EPF.

4- Incentivar el desarrollo de medicamentos y productos médicos destinados al diagnóstico y tratamiento de estas enfermedades.

5- Ejercer control estatal sobre los llamados “medicamentos huérfanos”.

5.a. Certificación del valor terapéutico.

5.b. Control sobre el precio y reembolso.

6- Promover el conocimiento público de estas enfermedades.

6.a. Organización de congresos médicos y eventos de difusión abiertos a la comunidad.

6.b. Actividades educativas el día de las EPF (29 de febrero)

7- Desarrollar programas de capacitación en EPF para médicos especialistas que forman parte de los establecimientos asistenciales médicos dependientes del GCBA.

El Consejo Económico y Social fundamenta esta decisión en los siguientes hechos:

- La Enfermedades Poco Frecuentes afectan entre el 6% y en 8% de la población, lo que representan entre 173.409 y 231.212 habitantes de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- Muchas son enfermedades con alta tasa de mortalidad que afectan principalmente a los niños.
- Existe escasa investigación y la industria farmacéutica presenta poco interés en el desarrollo de medicamentos específicos para estas patologías.
- El diagnóstico suele ser dificultoso y tardío, conllevando grandes perjuicios tanto económicos como emocionales y afectando la calidad de vida de todo el grupo familiar.
- La aplicación de políticas sanitarias específicas permitiría acercar un diagnóstico precoz y un tratamiento adecuado disminuyendo la posibilidad de discapacidades que conlleven aislamiento social y restricción de oportunidades educativas y/o laborales. Los motivos se amplían en el siguiente informe.

## ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

### INTRODUCCIÓN

Las Enfermedades Poco Frecuentes son aquellas cuya prevalencia es inferior a 1 caso por cada 2.000 personas. La mayoría de los casos aparecen en la edad pediátrica, dada la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles graves y a la influencia de ciertas enfermedades que aparecen a edades más tardías.

Las enfermedades raras son enfermedades con una alta tasa de mortalidad pero de baja prevalencia. Por lo general, comportan una evolución crónica muy severa, con múltiples deficiencias motoras, sensoriales y cognitivas y por lo tanto suelen presentar un alto nivel de complejidad clínica que dificultan su diagnóstico y reconocimiento. La mayoría de ellas son enfermedades genéticas, pero el componente ambiental nunca puede ser excluido ni tan siquiera en las enfermedades reconocidas como monogénicas (causadas por la afectación de un único gen).

Para abordar las enfermedades raras es preciso un **planteo interdisciplinar**, con esfuerzos especiales que se dirijan a la *reducción de la morbilidad, evitar la mortalidad prematura, disminuir el grado de discapacidad y mejorar la calidad de vida* así como el potencial socioeconómico de las personas afectadas.

### DEFINICIÓN Y CARACTERÍSTICAS

Las EPF son las enfermedades que afectan a un número limitado de personas con respecto a la población en general, con una prevalencia inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes. Dentro de esta definición se agrupan entre 6.000 y 8.000 patologías de diferente grado de complejidad según la OMS. En su mayoría son de origen genético, crónicas, degenerativas y, en muchos casos, pueden producir algún tipo de discapacidad. Según cifras de la Organización Mundial de la Salud (OMS), afectan a entre el 6% y el 8% de la población mundial. Las estimaciones que resultan de aplicar de un modo rápido esta cifra de prevalencia al conjunto de habitantes argentinos (tomando en cuenta el censo del 2010) nos ofrece un límite de pacientes máximo por enfermedades poco frecuentes de aproximadamente 3.209.367. Aunque no existen registros oficiales con esta información.

### PROBLEMAS ASOCIADOS

La mayoría de las enfermedades afectan a más de un órgano vital, presentan un alto grado de complejidad diagnóstica, tienen un curso clínico crónico y son progresivamente debilitantes. Algunas otras son compatibles con una calidad de vida aceptable siempre que se diagnostiquen a tiempo y se sigan adecuadamente. **La esperanza de vida de todos estos pacientes está significativamente reducida.**

A menudo coexisten varias discapacidades, lo que acarrea múltiples consecuencias funcionales (la denominada multidiscapacidad o pluridiscapacidad). Estas discapacidades refuerzan la sensación de aislamiento y pueden ser una fuente de discriminación y reducir o destruir oportunidades educativas, profesionales y sociales. Por lo general son personas dependientes de sus familias y con calidad de vida reducida.

La investigación no sólo es escasa, sino que también está muy dispersa en equipos de investigación no siempre bien coordinados. Por último, la falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades raras y la escasez de experiencia generan retrasos en el diagnóstico y dificultades de acceso a la asistencia. Esto conduce a deficiencias físicas, psicológicas e intelectuales adicionales. En ocasiones, se observa cómo este retraso diagnóstico ha evitado un acertado consejo genético y se producen más de un caso en una misma familia. Los tratamientos específicos no suelen ser algo habitual y en su defecto se aplican tratamientos inadecuados o incluso nocivos, que hacen perder la confianza en el profesional y en el propio sistema sanitario. Los problemas de estos pacientes y sus familiares no se limitan a los mencionados, sino que se amplifican al carecer de inversiones dirigidas a paliar de forma específica sus necesidades clínicas, de investigación y de necesidades sociales, y tanto en el ámbito público como en el privado.

## **EPIDEMIOLOGÍA**

La mayoría de los casos de enfermedades raras aparecen en la edad pediátrica, consecuencia directa de la alta frecuencia de enfermedades de origen genético y a la presencia de anomalías congénitas. No obstante, la prevalencia es mayor en los adultos que en los niños, debido a la excesiva mortalidad de algunas enfermedades infantiles, como malformaciones o enfermedades genéticas graves y también por la influencia de ciertas enfermedades cuya edad de aparición es más tardía como ciertas patologías autoinmunes, la esclerosis lateral amiotrófica (ELA) o enfermedades genéticas del tipo de la enfermedad de Huntington, entre otras. Uno de los aspectos más delicados para el desarrollo de la epidemiología de las enfermedades raras es que son invisibles en los sistemas de información sanitaria, dada la falta de sistemas apropiados de codificación y clasificación. Si una enfermedad no figura en una lista de enfermedades es casi sinónimo de no existencia. No existe una única lista de enfermedades raras, en otras palabras, no existe un único inventario consensuado que permita conocer el universo de estas enfermedades.

Uno de los aspectos más importantes en el desarrollo de la investigación epidemiológica de las enfermedades raras es el poder *estimar la carga de enfermedad* tanto para enfermedades específicas como para el conjunto de las enfermedades raras. Este estimador, conocido también como **Años de Vida Perdidos en Discapacidad (Disability Adjusted Life Years DALY)**, ha sido utilizado en ocasiones para priorizar las inversiones en investigación y planificar el destino de los recursos sanitarios. Por supuesto, este estimador también puede ser usado como una información a contrastar tras una intervención o para calcular los costes de dicha intervención en términos de los años ganados. Más recientemente, los DALY han sido modificados por los **QALY (Quality Adjusted Life Years)**, que incorporan el concepto de calidad de vida asociado a los años perdidos. Los QALY son en la actualidad el indicador preferido para estimar el coste-utilidad de las intervenciones tipo ensayos clínicos.

## MEDICAMENTOS HUÉRFANOS

*“Los medicamentos huérfanos son productos medicinales que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar enfermedades o desórdenes que amenazan la vida o que son muy serios y que son raros. A estos medicamentos se les llaman “huérfano” porque la industria farmacéutica tiene poco interés, bajo las condiciones normales del mercado, para desarrollar y poner en el mercado productos dirigidos solamente a una pequeña cantidad de pacientes que sufren de condiciones muy raras.”*

EURORDIS

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. El medicamento resulta poco útil si no tiene estos dos factores. Debido al coste, por desgracia esto pasa con mucha frecuencia. Hay distintos factores que contribuyen a esta situación. La designación de un medicamento huérfano, el protocolo de asistencia y la autorización de comercialización pertenecen a procedimientos centralizados. Sin embargo, la evaluación del valor terapéutico, precio y reembolso de estos productos innovadores es asunto del Estado.

## PREVENCIÓN

En los años sesenta, Guthrie descubre que una enfermedad rara, la fenilcetonuria, podía detectarse precozmente, midiendo los valores de fenilalanina en sangre del recién nacido, utilizando como muestra la sangre impregnada en papel. A partir de este hallazgo, se implantan, en casi todos los países, programas de cribado neonatal que poco a poco van extendiendo sus acciones incluyendo nuevas enfermedades en el diagnóstico precoz.

En nuestro país rige la Ley Nacional N°26279 que declara obligatoria de detección en recién nacidos de Hipotiroidismo Congénito, Fenilcetonuria, Fibrosis Quística, Galactosemia, Hiperplasia Suprarrenal Congénita y Déficit de Biotinidasa. Lo mismo establece en la Ciudad de Buenos Aires la Ley N° 534.

Estas pruebas se implementan a través del uso de los criterios clásicos para el establecimiento de nuevos cribados poblacionales:

1. Problema de salud bien definido
2. Existencia de tratamiento efectivo
3. Período de latencia o fase preclínica (asintomática)
4. Existencia de centros de confirmación diagnóstica y tratamiento
5. Existencia de un test válido
6. Aceptación por parte de la población
7. Historia natural conocida y modificable por la intervención
8. Acuerdo entre los que tratan y la población (normas éticas)
9. Coste-efectividad del cribado
10. Proceso continuado

## LEGISLACIÓN LOCAL

En el año 2010 a partir de la Resolución 530/10 se crea la Red de Enfermedades Poco Frecuentes dependiente de la Dirección General Adjunta de Redes de Servicios de Salud del Ministerio de Salud de la CABA. El 29 de junio del 2011 se sanciona la **Ley Nacional 26.689** con el objetivo de 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. En los artículos de dicha ley se establece entre otras cosas la promoción del desarrollo de Centros de Referencia de EPF y su articulación con los establecimientos de salud de todos los niveles de complejidad en el plano de la estrategia de Atención Primaria de la Salud, la conformación de un Registro Nacional de Personas con EPF e incluir el seguimiento en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica y promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación.

La Ciudad Autónoma de Buenos Aires adhirió mediante la **Ley 4307/12** de fecha 27/9/2012.

En el 2014 se promulgó la **Resolución 2329/14** por la cual se crea el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas en el ámbito de la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria, dependiente de la Subsecretaría de Medicina Comunitaria, Maternidad e Infancia del Ministerio de Salud de la Nación.

El **Decreto 7947/2015** reglamenta en el año 2015 tres artículos de la Ley 26.689:

El *art. 2* refiere al Consejo Consultivo Honorario (CCH) que será integrado por representantes de organizaciones de la sociedad civil, representantes de entidades académicas y de instituciones públicas de salud (idem Res 2329). Su objetivo será formular propuestas no vinculantes sobre la aplicación de la ley 26.689. Será presidido por la autoridad de aplicación y dictará su propio reglamento interno.

El *art. 3* crea el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes en el ámbito del Ministerio de Salud. Su objetivo es orientar y asesorar a los programas provinciales y de la Ciudad Autónoma de Bs. As. adherentes a la ley.

El Anexo del decreto establece que el CCH elaborará un listado de EPF dentro de los 30 días de publicado el Decreto en el Boletín Oficial a partir de la información epidemiológica producida por los centros de referencia.

El *art. 6* establece que en la ley 26.689 quedan alcanzadas las obras sociales del art. 1 de la ley 23.660; la O. S. del PJN y la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación; empresas de medicina prepaga; entidades que brinden servicios médicos asistenciales al personal de Universidades nacionales; cooperativas, mutuales, Asoc. Civiles y fundaciones del art. 1 segundo párrafo de la ley de medicina prepaga. Las personas afectadas por EPF deben recibir como mínimo las prestaciones incluidas en el PMO y en caso de discapacidad las prestaciones básicas previstas en la ley 24.901.

## TRATAMIENTO POR EL CONSEJO ECONÓMICO Y SOCIAL DE LA CIUDAD AUTÓNOMA DE BUENOS AIRES

En vista de esta problemática el Consejo Económico y Social convocó a la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), representantes de Obras Sociales que conforman el Consejo (SUTERH, UOCRA, CGE, SUTECBA, UTHGRA) y a la Cámara de Instituciones de Diagnóstico Médico (CADIME) para puntualizar las principales dificultades a la hora de abordar la temática y elaborar propuestas que faciliten el diagnóstico, tratamiento y rehabilitación de estas enfermedades.

Uno de los puntos principales fue la dificultad, frente a síntomas variados e inespecíficos, para arribar a un diagnóstico y la falta de accesibilidad a especialistas capacitados para tratar este grupo de patologías. El planteo fue que frente al diagnóstico o en la etapa previa, donde sólo se agrupan síntomas, el paciente no cuenta con un listado de profesionales referentes con el conocimiento y la experiencia en el tratamiento de estas enfermedades para evaluar el caso.

De allí surge la conveniencia de elaborar un espacio accesible donde se identifique a médicos especialistas e instituciones asistenciales experimentadas en estos casos y asociaciones de pacientes para que frente a un diagnóstico o sospecha del mismo se encuentre un ámbito que brinde al paciente herramientas para facilitar el proceso.

## REFERENCIAS

- INFOLEG, Información legislativa y documental. <http://www-infoleg.gov.ar>
- CEDOM, Dirección General Centro Documental de Información y Archivo Legislativo. <http://cedom.gov.ar>
- ENFERMEDADES RARAS. CONCEPTO, EPIDEMIOLOGÍA Y SITUACIÓN ACTUAL EN ESPAÑA. Anales Sistema Sanitario en Navarra. Vol21. Supl.2 Pamplona 2008  
[http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci\\_arttext&pid=S1137-66272008000400002](http://scielo.isciii.es/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1137-66272008000400002)
- EURORDIS, Rare Diseases Europe. <http://eurordis.org.es>
- ORPHANET, The portal for rare diseases and orphan drugs. <http://www.orpha.net>
- FADEPOF, Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. <http://www.fadepof.org.ar>
- FUNDACIÓN DE ENDOCRINOLOGÍA INFANTIL. <http://www.fei.org.ar>

[www.cesba.gob.ar](http://www.cesba.gob.ar)

