



**República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional**  
Las Malvinas son argentinas

**Carátula Expediente**

**Número:**

**Referencia:** Carátula del expediente EX-2022-51250271- -APN-DD#MS

---

Expediente: EX-2022-51250271- -APN-DD#MS

Fecha Caratulación: 23/05/2022

Usuario Caratulación: Lucas Clerc (LCLERC)

Usuario Solicitante: Lucas Clerc (LCLERC)

Código Trámite: GENE00128 - Pedido de Informe

Descripción: FADEPOF - E/ NOTA Ref.: Solicitud de modificación del listado de EPOF (Resol 641/2021)

Email: direccion@fadepof.org.ar

Teléfono: ---

Motivo de Solicitud de Caratulación: FADEPOF - E/ NOTA Ref.: Solicitud de modificación del listado de EPOF (Resol 641/2021)



CABA, 20 mayo 2022.

**Ministerio de Salud de la Nación**  
**DIRECCIÓN DE COBERTURA DE ALTO PRECIO**  
**Dra. Natalia Messina**  
**S. / D.**

**Ref.: Solicitud de modificación del listado de EPOF (Resol 641/2021).**

En nombre de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), como integrantes del Consejo Consultivo Honorario de Enfermedades Poco Frecuentes (Resol. Nº 271/2019) y en cumplimiento de las funciones encomendadas en el artículo 5º de esta última resolución, nos dirigimos a Ud. en su calidad de autoridad de aplicación con el fin solicitarle la modificación del Listado de Enfermedades Poco Frecuentes (Resol. 641/2021) en virtud de encontrarse en el plazo establecido en la norma vigente de una vez al año.

Se solicita la **incorporación** de las siguientes enfermedades al Listado de EPOF:

Patología	Código Orpha	Referencia
Síndrome de delección del ADN Mitocondrial por deficiencia de timidina quinasa 2	Sin clasificar	<a href="https://ichgcp.net/es/clinical-trials-registry/NCT03639701">https://ichgcp.net/es/clinical-trials-registry/NCT03639701</a>
Paraparesia espástica hereditaria tipo 1	Sin clasificar	Familiar de niño con diagnóstico, en Argentina
Síndrome oto-palato-digital tipo 1	90650	Orphanet lo reclasificó como TRASTORNO (antes Orphanet lo tenía como Subtipo)
Síndrome oto-palato-digital tipo 2	90652	Orphanet lo reclasificó como TRASTORNO (antes Orphanet lo tenía como Subtipo)
Enfermedad de Raynaud primaria	Sin clasificar	<a href="https://medlineplus.gov/spanish/raynaudsdisese.html">https://medlineplus.gov/spanish/raynaudsdisese.html</a>
Enfermedad de Raynaud secundaria	Sin clasificar	<a href="https://medlineplus.gov/spanish/raynaudsdisese.html">https://medlineplus.gov/spanish/raynaudsdisese.html</a>
Disfonía espasmódica en aducción	Sin clasificar	<a href="https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica">https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica</a>
Disfonía espasmódica en abducción	Sin clasificar	<a href="https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica">https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica</a>
Disfonía espasmódica mixta	Sin clasificar	<a href="https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica">https://www.nidcd.nih.gov/es/espanol/disfonia-espasmodica</a>
Síndrome de FOXG1	561854	<a href="https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&amp;Expert=561854">https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&amp;Expert=561854</a> y <a href="https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-ampliando-el-fenotipo-del-sindrome-S0213485317303201#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20FOXG1%20es%20una,y%20afecta%20exclusivamente%20a%20mujeres.">https://www.elsevier.es/es-revista-neurologia-295-articulo-ampliando-el-fenotipo-del-sindrome-S0213485317303201#:~:text=El%20s%C3%ADndrome%20FOXG1%20es%20una,y%20afecta%20exclusivamente%20a%20mujeres.</a>
Xantogranuloma del Adulto	Sin clasificar	<a href="https://netmd.org/dermatologia/dermatologia-articulos/xantogranuloma-solitario-del-adulto-reporte-de-caso">https://netmd.org/dermatologia/dermatologia-articulos/xantogranuloma-solitario-del-adulto-reporte-de-caso</a>
Reticulohistiocitoma Solitario	Sin clasificar	Dra. Blanca Diez - Asesora AAH
Linfocitosis Hemofagocítica de origen desconocido/ incierto	Sin clasificar	Dra. Blanca Diez - Asesora AAH
Sarcoma de Célula Indeterminada	Sin clasificar	Dra. Blanca Diez - Asesora AAH
Histiocitosis de Faisalabad	254707	
Enfermedad Familiar de Rosai-Dorfman	254712	
Histiocitosis de células de Langerhans	389	



Así mismo, se hace saber que en el listado se encuentran **duplicadas** las siguientes patologías:

Patología	Código Orpha
Bronquitis plástica	439881
Discapacidad intelectual ligada al cromosoma X - psicosis - macroorquidismo	3077
Glaucoma neovascular	94058
Hemorragia alveolar difusa	90060
Hemorragia subaracnoidea aneurismática adquirida	90065
Meningitis linfomatosa	329998
Meningitis tuberculosa	499004
Meningocele craneal	268820
Meningocele posterior	268810
Síndrome de liberación de citocinas asociado a la terapia con células T CAR	542323
vitrorretinopatía	98668

A la espera de su pronta y favorable gestión. Aprovechamos la ocasión para saludarla muy cordialmente.



Lic. Luciana Escati Peñaloza  
Directora Ejecutiva



Roberta Anido de Pena  
Presidente