

ESTUDIO SOBRE SITUACIÓN DE NECESIDADES
SOCIO-SANITARIAS DE LAS PERSONAS CON
ENFERMEDADES RARAS EN LATINOAMÉRICA

Estudio
ENSERio LATAM
Capítulo Argentina

Mayo, 2022



Co-autores

alber
Alianza Iberoamericana
de Enfermedades Raras

FADEPOF
Federación Argentina de Enfermedades
Poco Frecuentes

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes-FADEPOF
Estudio ENSERio LATAM Capítulo Argentina / contribuciones de Luciana Escati Peñaloza ... [et al.]. -
1a edición especial - Ciudad Autónoma de Buenos Aires : FADEPOF-Federación Argentina de
Enfermedades Poco Frecuentes ; Totana : ALIBER- Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras
o Poco Frecuentes, 2022.
Libro digital, PDF

Archivo Digital: descarga y online
ISBN 978-987-48450-0-9

1. Tratamiento de Textos. 2. Enfermedades. 3. Salud. I. Escati Peñaloza, Luciana, colab. II. Título.
CDD 362.042



Los contenidos de esta obra están registrados bajo [lincecias CC](https://creativecommons.org/licenses/by-nc-nd/4.0/)

© Imagen de tapa: Pixabay

La Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) es la entidad que desarrolló, organizó y tiene la propiedad del Estudio **ENSERio LATAM**.

El estudio **ENSERio LATAM** (de todos los países integrantes de ALIBER) recibió financiación del Colegio Oficial de Farmacéuticos, Pfizer y Sanofi; así como también recibió colaboración de forma voluntaria de entidades como FEDER, FADEPOF, El Observatorio ENHU, El Instituto Roosevelt e investigadores de las Universidades de Buenos Aires, Universidad Nacional de La Matanza, Universidad de Granada y de la Universidad de Salamanca.

La responsabilidad de la publicación **ENSERio LATAM Capítulo Argentina** ha sido amparada en el Convenio de colaboración entre ALIBER y FADEPOF (23 octubre 2020).

Esta colaboración se establece mediante el apoyo en la explotación del análisis y la interpretación de los datos obtenidos procedentes de la población Argentina a través del cuestionario diseñado para tal finalidad desde ALIBER.

La interpretación y análisis de los datos del estudio **ENSERio LATAM Capítulo Argentina** estuvo a cargo de Dra. Angélica De Sena, investigadora (CONICET-UNLaM; UBA); con la colaboración de la Lic. Luciana Escati Peñaloza desde FADEPOF; y del personal técnico de ALIBER y/o voluntarios, todos ad honorem debido a que los informes de los capítulos por países son proyectos sin fondos económicos.

ÍNDICE

AGRADECIMIENTOS	- 4 -
RESÚMEN EJECUTIVO.....	- 6 -
CAPÍTULO 1. INTRODUCCIÓN	- 9 -
1.1. <i>Antecedentes y contexto</i>	- 11 -
1.2. <i>El Sistema de Salud de Argentina</i>	- 13 -
1.3. <i>Las enfermedades poco frecuentes y el marco legal en Argentina</i>	- 16 -
1.3.1. <i>Normativa en materia de enfermedades poco frecuentes en Argentina</i>	- 18 -
1.3.2. <i>Normativa en materia de derecho a la salud en Argentina</i>	- 19 -
1.4. <i>El movimiento asociativo de enfermedades poco frecuentes en Argentina</i>	- 20 -
CAPÍTULO 2. METODOLOGÍA.....	- 21 -
2.1. <i>Objetivos del estudio</i>	- 22 -
2.2. <i>Técnicas de investigación aplicadas</i>	- 23 -
2.3. <i>Muestra</i>	- 26 -
CAPÍTULO 3. ANÁLISIS DE DATOS	- 27 -
3.1. <i>Caracterización de las personas afectadas</i>	- 35 -
3.2. <i>Consecuencia de la enfermedad poco frecuente en lo familiar y social</i>	- 47 -
3.3. <i>Consecuencia de la enfermedad poco frecuente en la persona afectada</i>	- 49 -
3.4. <i>Costos asociados a la enfermedad poco frecuente</i>	- 54 -
3.5. <i>Atención de salud en enfermedades poco frecuentes</i>	- 65 -
CAPÍTULO 4. CONCLUSIONES.....	- 72 -



AGRADECIMIENTOS

La publicación **ENSERio LATAM Capítulo Argentina** no habría sido posible si no fuera por el gran trabajo ad honorem de la **Dra. Angélica De Sena**, Doctora en Ciencias Sociales (UBA). Investigadora Independiente por el CONICET-UNLaM y del Instituto de Investigaciones Gino Germani (FCS-UBA). Coordinadora del Grupo de Estudios sobre Políticas Sociales y Emociones, en el CIES. Profesora en la Carrera de Sociología, Facultad de Ciencias Sociales (UBA). Docente de posgrado en distintas Universidades en Argentina y el exterior. Directora de la Revista Latinoamericana de Metodología de la Investigación Social (ReLMIS). Coordinadora del Nodo Regional UNLaM en la Red Latinoamericana de Metodología de las Ciencias Sociales (RedMet).

Para la publicación de este estudio se contó con la valiosa colaboración de personal técnico de ALIBER y de FADEPOF. Los autores de cada capítulo han sido los siguientes:

Capítulo 1: Lic. Luciana Escati Peñaloza. Lic. en Publicidad (UP) desempeñándose en el ámbito privado, hasta que en 2008 el diagnóstico de su hija mayor despertó su interés social. Fundó la Fundación Mas Vida de Crohn & Colitis Ulcerosa (FMV) entidad que preside hasta la actualidad. Es miembro fundador de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) organización en la que actualmente ocupa la Dirección Ejecutiva (desde 2016) y de la que fue Presidente (2014/ 2016), y Secretaria de Comisión Directiva (2012/ 2014). En su rol de patient advocay participa de comités y grupos de trabajo como ser la CONETEC, Consejo Consultivo Honorario del Ministerio de Salud de la Nación, Comité de Advocacy de Rare Diseases International (RDI) y es miembro del Panel de Expertos WHO CGN4RD.

Capítulo 2: Comisión Técnica de ALIBER:

* **Juan Carrión Tudela.** Presidente y Fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes – ALIBER, Presidente de la Federación Española de Enfermedades Raras – FEDER y su Fundación, Presidente y Fundador de la Asociación de Enfermedades Raras y otros Trastornos Graves del Desarrollo (D´Genes), Fundador y Vicepresidente de la Asociación Española de Lipodistrofias (AELIP), Impulsor del Centro Celia Carrión para la atención de las EERR, Promotor y partícipe de políticas socio sanitarias en EERR, Organizador del Congreso Nacional de EERR, Miembro del Comité Organizador del Congreso Internacional de EERR y Medicamentos Huérfanos, Autor y coautor de textos científicos en el área social y sanitaria, Docente de Universidades Españolas. Papá de una niña diagnosticada de una enfermedad rara, “Síndrome Berardinelli Subtipo 2, Lipodistrofia infrecuente”, su princesita Celia.

* **Alicia María Males Henao.** Management de ALIBER, profesional en Trabajo Social con énfasis en Orientación Familiar y formación en Liderazgo y Gestión; experiencia en brindar acompañamiento a pacientes y familias durante los procesos de adaptación al diagnóstico y tratamiento de patologías crónicas y huérfanas en Colombia, desarrollo de procesos de orientación psico-social con familias de pacientes hospitalizados en unidades de cuidado intensivo neonatal, pediátrico, hospitalización general y pediatría en institución clínica de alta complejidad y amplia experticia en dirección de entidad sin ánimo de lucro de alcance internacional dedicada a fortalecer acciones de educación, empoderamiento para el manejo y tratamiento enfermedades de baja prevalencia. La gestión realizada permitió la participación de la entidad a su cargo como miembro fundador de ALIBER.

* **Alba Ancochea.** Pregrado y Maestría en Psicología y Enseñanza de Necesidades Especiales, master en psicoterapia breve, master en Gestión de ONG, master en dirección de recursos humanos. Dispone además de formación complementaria en advocacy y treatment Access, y actúa como ponente y organizador de múltiples congresos y jornadas especializadas. Desde 2009, ha participado activamente con la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) y su Fundación, de las cuales es desde hace



7 años Directora Ejecutiva. Representa al colectivo de personas con ER y sus familias en diferentes comités y grupos de trabajo. A nivel internacional forma parte del Consejo de la Red Internacional de Enfermedades Raras, de la Junta Directiva de la Alianza Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) y de varios de sus consejos y grupos de trabajo. Colabora con la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras - ALIBER, es representante de los pacientes en diferentes alianzas del ámbito de la investigación biomédica, como son el PACC del IRDIRC y el Comité Científico Asesor del Centro de Investigación Biomédica en Red de Enfermedades Raras (CIBERER).

* **Estrella Guerrero Solana**. Máster en Intervención Social en las Sociedades del Conocimiento por la Universidad Internacional de La Rioja, Diplomada en Trabajo Social y Experta en Mediación Familiar por la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla. Vinculada al mundo sociosanitario y a los procesos de enfermedades raras y crónicas complejas desde hace más de 11 años, asumiendo cargos como el de Responsable de la Delegación Andaluza de la Federación Española de Enfermedades Raras, Responsable de Acción Política de la Asociación de Epidermólisis Bullosa de España, Responsable de Proyectos de Cuidados Integrados de La Fundación New Health, Promotora y Ejecutora de proyectos de investigación ligados a la complejidad de las enfermedades raras, y colaboradora de los Grupos de trabajo de EUROPLAN en la creación de planes y estrategias de enfermedades raras en la Unión Europea.

Capítulo 3: Dra. Angélica De Sena.

Capítulo 4: Comisión Técnica de ALIBER y Lic. Luciana Escati Peñaloza.

El estudio **ENSERio LATAM Capítulo Argentina** ha contado con el apoyo y revisión del material de Inés Castellano, Roberta Anido y Luciana Escati Peñaloza por parte de FADEPOF. Y de Juan Carrión Tudela, Alicia María Males Henao, Alba Ancochea y Estrella Guerrero Solana desde ALIBER.





RESÚMEN EJECUTIVO

SITUACIÓN Y NECESIDADES SOCIO-SANITARIAS DE LAS PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS EN IBEROAMÉRICA – ENSERio LATAM Capítulo Argentina.

Dra. Angélica De Sena (CONICET-UNLaM; UBA).

En el año 2019 se realizó un estudio de tipo cuantitativo con el objeto de conocer aspectos sanitarios y sociales de las personas que padecen enfermedades poco frecuentes en Argentina. Se aplicó un cuestionario de modo virtual, autoadministrado, semi-estructurado compuesto por 34 preguntas; entre ellas algunas de tipo abierta y otras cerradas a una muestra no probabilística.

El cuestionario se difundió a través de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), a las personas que se encuentran vinculadas con dicha institución, mediante email y por sus redes sociales tal como Facebook. Así como a través de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en Latinoamérica (ALIBER), desde donde se desarrollaron diferentes estrategias en redes sociales para la difusión y distribución entre sus socios.

La unidad de análisis del presente estudio fue la persona que padece una enfermedad poco frecuente que habita en Argentina. En el caso de aquellos que por su edad u otra condición no estuvieran en condiciones de responder, lo hizo algún adulto o familiar del hogar.

Dichos cuestionarios fueron enviados a personas de toda la Argentina, obteniéndose un total de 382 casos/ respuestas. Cada una de las personas que decidieron responder el cuestionario dejaron su consentimiento informado y la información vertida es anónima.

Dado su carácter no probabilístico, la información surgida no es generalizable a toda la población que padece alguna enfermedad poco frecuente que resida en Argentina.

El análisis de la información será esencialmente desde porcentajes a fin de agilizar la comprensión de los resultados y los impactos posibles de cada indicador.

La edad de la persona afectada va de 1 a 77 años, con un promedio de 29.51, la moda de 8 y una mediana de 30. El 10.2% tiene de 1 a 5 años, el 16.3% de 6 a 12 años, el 7.8% de 13 a 19 años, el 28,6 de 20 a 35 años, el 20.3% de 36 a 49 años, el 11% de 50 a 59 años y sólo el 5.9% tiene más de 60 años, estos datos permiten afirmar que es una población joven.



El 66.5% son mujeres y el 33.5% varones. El 60.2% solteros/as, el 31.9 % casados o en pareja y el 7.9% separados o viudas/os.

La gran mayoría son argentinos (97,9%), el 0.3% andorrano/a, el 0.5% paraguayo/a, el 0.3% peruano/a y el 0.3% uruguayo/a.

En cuanto a los estudios realizados, el 7.8% responde no haber realizado estudios; en este caso se destaca que son menores de 2 años (salvo un caso de dos años que asiste al jardín maternal), el 5.2% al pre-escolar entre ellos hay 3 de 7 niños/as que tienen 7 años y se encuentran en este nivel. El 37% tiene estudios altos (estudios terciarios o universitarios) y ello se presenta fuertemente a partir de los 25 años, edad en que se finaliza dichos niveles.

El impacto que la enfermedad poco frecuente ha tenido en la salud y vida diaria de la persona afectada aumenta con la edad.

Respecto a contar con el diagnóstico al momento de la realización de la encuesta, la gran mayoría respondió que dispone del mismo (89.7%).

Al revisar la cantidad de tiempo hasta llegar al diagnóstico, entre los niños y niñas de 1 a 9 años casi la mitad demora menos de un año, pero para el 32.4% significó de 1 a 3 años. Es una información destacable que entre los que tienen entre 10 a 19 años el 15% recibió su diagnóstico luego de más de 10 años, es decir que gran parte de su vida sufrió de alguna enfermedad poco frecuente. En tanto entre quienes tienen entre 20 y 59 años el 26.2%, y entre los adultos de más de 60 años un tercio de ellos tardó más de 10 años.

Consecuencias en la demora del diagnóstico: a) 51.5% de los respondentes no especifican ninguna consecuencia, b) el 35.4% menciona el no haber recibido apoyo o tratamiento; c) el 31.1% indica el agravamiento de la enfermedad o síntomas; d) el 23.5% recibido tratamiento inadecuado.

Impacto en la salud y vida cotidiana el retraso en el diagnóstico: 57% alto, moderado el 33.5% y bajo el 8.4%.

Consecuencias de la enfermedad:

Haber pasado períodos en los que no ha podido desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar: 36.7% solo algunas veces, el 31.7% frecuentemente, el 18.5% casi siempre y el 13.2% casi nunca.

A causa de la enfermedad ha experimentado:

- El 38.1% aislamiento de amigos o familia;
- El 31.4 % miembros de la familia que se sienten descuidados;
- El 34.8% tensiones entre miembros de la familia;
- El 27.9% fortalecimiento de los lazos familiares.

Cantidad de veces que la personas estuvo hospitalizada se observó una alta dispersión en donde el mínimo es 1 vez y el máximo 50 veces, el promedio es de 4.08, en tanto el 51% estuvo hospitalizado 1 o 2 veces en los últimos dos años.

En cuanto a la salud psicológica se indagó respecto al estado de ánimo de la persona afectada, en este punto el 11,5% indica que en las últimas cuatro semanas casi siempre se sintió deprimido o infeliz. y el 11.1% sintió que no puede sobreponerse a sus problemas. Si bien ambos porcentajes no resultan altos, es menester considerar que el 73% alguna vez se sintió deprimido o que no pudo sobreponerse, ya que sólo un 27% casi nunca experimento estos sentimientos.

Respecto al nivel de dificultades que enfrenta la persona afectada en las tareas de la vida cotidiana, tales como comunicarse con otros en conversaciones, el manejo de pequeñas tareas administrativas propias, el cuidado personal, entre otras; con una escala que incluye la incapacidad de realizar las tareas hasta no observar ninguna dificultad. El primer dato a destacar es que entre un 30 y 60% de la población manifiesta el no hallar dificultades, por otra parte el 16.4% menciona la incapacidad de controlar las finanzas y manejar las tareas administrativas de la vida diaria (hacer pequeños pagos, sacar dinero del banco o cajero, etc.) y el 10.8% respecto a las



actividades y tareas de la vida diaria (tareas domésticas, preparación de comidas, compras, etc).

En relación a los medicamentos y/o productos con cobertura efectiva por parte del efector de salud, se destaca que el 36.1% de la población encuestada indica que algunos están cubiertos totalmente y otros parcialmente, y el 13.7% no cubre ninguno de los que necesita la persona enferma.

Respecto a los aspectos que no están cubiertos, el 42.5% en la cobertura en tratamiento y

medicación, el 60.7% en la admisión en hospitales, el 54.1% en las pruebas y evaluaciones, el 46.2% respecto a las citas con profesionales de la salud, el 42.7% en cuanto a las terapias de rehabilitación.

Respecto la existencia de profesionales de salud especializados o con experiencia en su enfermedad poco frecuente, el 26.4% se ubican en el mismo municipio en donde reside el paciente.

Las personas con enfermedades poco frecuentes enfrentan desafíos comunes en todos los aspectos de la vida diaria, requieren atención inmediata y urgente, y políticas globales y nacionales que aborden sus necesidades y contribuyan al logro de la Agenda 2030 de la ONU, los Objetivos de Desarrollo



Sostenible y su compromiso de 'no dejar uno atrás'¹.

¹ Se puede encontrar más información al respecto en los informes de los eventos de alto nivel de la ONG de 2016 (http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/ngocommittee/ngocommittee_report.pdf) y 2019 (http://download2.eurordis.org.s3.amazonaws.com/ngocommittee/ngocommittee_report2019.pdf). Comité de Enfermedades Raras alojado en las Naciones Unidas y alojado por varios Estados miembros de la ONU.



CAPÍTULO 1. INTRODUCCIÓN

En octubre de 2009, se publicó el primer **Estudio ENSERio**, un trabajo realizado por iniciativa de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER) que recogió las necesidades socio-sanitarias de las personas con enfermedades raras en España. Tras su publicación, y por primera vez en la historia de España, un estudio pionero promovido por la sociedad civil arrojaba datos estadísticos sobre la situación a la que cada día se enfrentan las familias que conviven con una enfermedad poco frecuente.

El valioso aporte que significó la información del **Estudio ENSERio España** propició el avance de estrategias en políticas públicas del país respecto a las enfermedades poco frecuentes y la creación de un marco normativo cada vez más dirigido a responder a las necesidades de esta población.

Observando esas buenas prácticas, otras organizaciones paraguas como la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)**, manifestaron el interés de replicar la iniciativa en otros países. Materializando el trabajo colaborativo trasfronterizo del movimiento de la sociedad civil se decidió, mediante un acuerdo formal, impulsar que los países representados en **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes (ALIBER)** repliquen el **Estudio ENSERio**.

El **Informe ENSERio LATAM Capítulo Argentina** es el resultado de un trabajo realizado por iniciativa de la **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas y Poco Frecuentes (ALIBER)** en colaboración con su miembro de pleno derecho, la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)** para conocer la situación, las necesidades y demandas de las personas con enfermedades poco frecuentes (en adelante

EPOF) en Argentina. Tanto desde un punto de vista objetivo, analizando la situación socio-sanitaria, como subjetivo, recogiendo la valoración y percepción de los propios afectados y familiares, así como de las entidades que les representan y los profesionales con los que trabajan.

La relevancia diferencial de este estudio radica en la búsqueda de información que va más allá de lo exclusivamente sanitario, pretendiendo también conocer cómo afecta la enfermedad poco frecuente en otros aspectos vitales de la vida como ser el ámbito educativo, laboral y económico (costos directos e indirectos asociados a las enfermedades de baja prevalencia). Por lo tanto, el presente trabajo complementa a otras publicaciones existentes que se basan principalmente en el análisis de la investigación biomédica de una o un grupo específico de enfermedades poco frecuentes.

Resaltando la importancia fundamental de la investigación biomédica de las distintas enfermedades poco frecuentes (para el conocimiento de la historia natural de la enfermedad, su sospecha/ detección, su diagnóstico, tratamiento y/o su prevención), el presente análisis se realiza atendiendo tanto a las dificultades objetivas como a las percibidas por los afectados, como pacientes dentro del sistema socio-sanitario en Argentina, y a su situación en otros aspectos vitales del ámbito social: situación socio-familiar y económica, su integración socio-educativa/ laboral, necesidades de apoyos y redes informales, ayudas técnicas y otros recursos de los que pudiesen disponer para recibirlos, así como la participación activa como ciudadanos en la vida social y, en particular, dentro del movimiento asociativo de organizaciones de la sociedad civil de pacientes que representa al colectivo de personas con EPOF en Argentina.



El Estudio ENSERio LATAM Capítulo Argentina se ha desarrollado desde un abordaje socio-sanitario; esto es, enfocado en conocer las necesidades sanitarias de la población con enfermedades poco frecuentes en Argentina, como también las barreras y dificultades con las

que se encuentran los afectados para alcanzar una efectiva inclusión social. Todo ello, utilizando como fuentes directas a la propia población afectada y/o sus cuidadores formales, para luego sistematizar la información en estadísticas y documentales.



1.1. Antecedentes y contexto

La heterogeneidad de las enfermedades poco frecuentes 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.

Las características comunes de las personas afectadas son: a) Dificultad para el acceso a un diagnóstico precoz, b) Escasa atención multidisciplinar, c) Escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico, d) Dificultad en el acceso a tratamientos integrales, e) Alto grado de dependencia y de carga social, sanitaria y económica, f) Dificultades en la vida educativa y/o laboral.

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.

Argentina hasta la actualidad, no cuenta con datos epidemiológicos que determinen la cantidad de enfermedades poco frecuentes descritas en el territorio ni datos sobre prevalencia por cada una de las entidades, como tampoco el relevamiento de los centros de atención especializados a nivel federal (mapa de recursos especializados en EPOF). Por tanto, se deben extrapolar los datos internacionales² que establecen que entre el 4 y 6% de la población mundial vive con alguna de las más de 6.000 EPOF descritas, estimando el número de personas a nivel país en aproximadamente 3.6 millones de argentinos, basándose en los últimos indicadores de proyecciones y estimaciones de la población total en el año 2021 del INDEC³.

Bajo esta realidad, la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)** realizó en el 2016 un estudio descriptivo: *“Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/2017, FADEPOF – Análisis descriptivo”* y en 2018 el *“Informe Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina”*.

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 tratamientos que permitan mejorar la condición de salud a causa de las EPOF. Como así, la toma de decisiones para la implementación de políticas públicas.

La ausencia de información sobre cada una de estas 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 los tratamientos (sea o no en la cercanía del lugar de residencia de la persona).

² Nguengang Wakap, S., Lambert, DM, Olry, A. et al. Estimación de la prevalencia puntual acumulada de enfermedades raras: análisis de la base de datos de Orphanet. *Eur J Hum Genet* **28**, 165-173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

³ INDEC. Proyecciones y estimaciones. Consultado el 24 mayo 2021. <https://www.indec.gob.ar/indec/web/Nivel3-Tema-2-24>



Una de las buenas prácticas destinadas a brindar 'buena información sobre las EPOF' ha sido lo 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)**- donde 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.

Los principales interesados en propiciar mayor información sobre las enfermedades poco frecuentes son las propias personas afectadas y su entorno cercano, ya que peregrinar en el sistema de salud no sólo deteriora su condición de salud, sino también todos los ámbitos de la vida personal y familiar. Por eso, es que la comunidad de afectados ha demostrado mantener una actitud colaborativa ante propuestas que posibiliten un mayor conocimiento epidemiológico.



1.2. El Sistema de Salud de Argentina

Un sistema de salud es un modelo de organización social para dar respuesta a los problemas de salud de la población. El sistema de salud es el resultado de la articulación de tres componentes: el político, el económico y el técnico.

La articulación de estos tres componentes da lugar a tres modelos:

1. Modelo de Gestión (político).
2. Modelo de Financiación (económico).
3. Modelo de Atención (técnico).

La República Argentina es un Estado Federal, integrada por 23 provincias y la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (Capital Federal). Estas 24 unidades político-administrativas son las que tienen, por mandato constitucional, la responsabilidad del cuidado y la protección de la salud de la población.

Como la salud es un derecho constitucional en Argentina, se puede afirmar que no existen barreras legales que impidan el acceso de los ciudadanos a los servicios públicos de salud. Por eso, es que se considera que el país brinda una “cobertura universal”.⁴

Argentina cuenta con un modelo federal de salud que brinda autonomía a cada una de las provincias, para establecer la estrategia de cuidados de la salud de sus habitantes. Lo que significa que en Argentina coexisten 24 sistemas de salud a través de sus respectivos Ministerios de Salud Provinciales.

El Ministerio de Salud de la Nación es la máxima autoridad en materia de salud a nivel país. Tiene a su cargo la conducción del sector en su conjunto a través del diseño de políticas, el dictado de normas y la ejecución de acciones que permiten la coordinación entre las distintas provincias y distintos sub-sectores. Todas estas decisiones son compartidas en el marco del Consejo Federal de Salud (COFESA), y luego son llevadas adelante por cada una de las provincias.

La financiación de los servicios de salud se realiza a través de los impuestos que se recaudan. La Nación ejerce funciones de coordinación, regulación y asistencia técnica y financiera. Las provincias son las encargadas de brindar los servicios directos de asistencia a la población.

El sistema de salud argentino tiene una estructura mixta, descentralizada, apoyada en mecanismos de protección financiera solventados fuertemente desde el mundo del trabajo, y donde la prestación de sus servicios descansa en prestadores públicos y privados, segmentados en cuanto a su población natural de atención⁵.

La provisión de salud es cubierta por tres subsectores:

1. **Sector público:** presta servicios a la población a través de hospitales y de los centros de salud. Los gobiernos provinciales y municipales tienen los establecimientos de atención bajo su jurisdicción y son los responsables directos de asistencia a la población. Atiende a las familias de menores ingresos, a las personas que no tienen cobertura de la seguridad social porque no son trabajadores en relación de dependencia (trabajo informal) o porque no tienen capacidad de pago.

⁴ La salud como un derecho social. <https://sites.google.com/site/lasaludcomoderechosocial/el-sistema-de-salud-en-argentina>

⁵ Caracterización del Sistema de Salud Argentino. Debate en el contexto Latinoamericano. Daniel Maceira. Publicado en Revista Estado y Políticas Públicas Nº 14. mayo de 2020 - septiembre de 2020. ISSN 2310-550X, pp. 155-179. https://revistaeypp.flacso.org.ar/files/revistas/1590800112_155-179.pdf



También atiende a personas que, si bien tienen cobertura por alguna obra social, tienen limitaciones de acceso por razones geográficas o económicas.

Dividido en 3 niveles: nacional, provincial y municipal (queda sometido a normativas emanadas de las distintas jurisdicciones).

2. **Sector de la seguridad social (obras sociales):** se comporta como un seguro social obligatorio organizado en torno a entidades que agrupan a los trabajadores, según ramas de actividad. Presta servicios a los trabajadores en relación de dependencia y sus familiares directos.

- **Obras sociales nacionales:** 285 en total, más el Instituto Nacional de Servicios Sociales para Jubilados y Pensionados (PAMI).
- **Obras sociales provinciales:** 25 en total, una por cada provincia y la Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
- **Obras sociales de las Fuerzas Armadas y de Seguridad**
- **Obras sociales de las universidades nacionales y de los poderes Legislativo y Judicial.**

3. **Sector privado (empresas de medicina prepaga):** tienen por finalidad la prestación de servicios médicos a través de servicios propios o de terceros, mediante el pago de una cuota periódica, que puede ser la única contraprestación o estar acompañada de tasas adicionales.

Varias decenas de empresas de medicina prepaga y seguros privados de salud.

El porcentaje de la población atendida⁶ según los diferentes subsectores es:

- **Sector Público** (nacional, provincial y municipal): **30%**
- **Sector de la seguridad social** (Obras sociales + PAMI): **60%**
- **Sector privado** (empresas de Medicina Prepaga): **10%**

Las obras sociales nacionales y las Empresas de Medicina Prepaga tienen la obligación de cumplir con las prestaciones que establece el Programa Médico Obligatorio (PMO) cuyo cumplimiento es supervisado por la Superintendencia de Servicios de Salud (SSSalud).

El Programa Médico Obligatorio (PMO) creado por el Decreto N° 492/1995, es una canasta básica de prestaciones y ha sido objeto de diversas modificaciones a lo largo de los años.

El PMO no alcanza al: sector público, las Obras Sociales Provinciales y sector privado que no pertenece a los esquemas de Empresas de Medicina Prepaga.

La Superintendencia de Servicios de Salud tiene a su cargo el Sistema Único de Reintegro (SUR) para el financiamiento de las intervenciones de alto costo del total de las Obras Sociales Nacionales, constituyendo uno de los elementos de redistribución y equidad transversal entre instituciones. El SUR forma parte de un espacio de asignación de fondos más amplio, el Fondo Solidario de Redistribución (FSR), que tiene como fin el subsidio de las Obras Sociales Nacionales relativamente más pobres, asociadas con la capacidad contributiva de sus beneficiarios⁷.

Ante esta composición del sistema de salud argentino tan complejo, es un gran desafío alcanzar una debida coordinación y articulación entre todos los actores que lo componen.

⁶ Arce H. Organización y financiamiento del sistema de salud en la Argentina. MEDICINA (Buenos Aires) 2012; 72: 414-418.

⁷ Maceira, D. (2018a). Cobertura de Enfermedades de Alto Costo, y el Accionar del Sistema Único de Reembolso en Argentina. Pautas para un análisis de equidad asignativa. Documento de Trabajo 128. Buenos Aires: CEDES.



Es reconocido por diferentes autores, incluso el Ministerio de Salud de la Nación⁸, que la conformación del sistema de salud argentino atenta contra el uso eficiente de los recursos y el logro de niveles aceptables de equidad en su cobertura.

La falta de integración no sólo se observa entre los distintos subsectores (público, seguridad social y privado), sino también hacia el interior de cada uno de éstos. Significando aún mayor fragmentación.

⁸ BASES DEL PLAN FEDERAL DE SALUD, 2004-2007. PRESIDENCIA DE LA NACIÓN MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN CONSEJO FEDERAL DE SALUD MAYO DE 2004.
http://www.psi.uba.ar/academica/carrerasdegrado/psicologia/sitios_catedras/obligatorias/065_salud1/material/archivos/documentos/plan_federal_de_salud_2004_2007.pdf



1.3. Las enfermedades poco frecuentes y el marco legal en Argentina

A nivel mundial, aún no se llegó a una definición universal sobre la prevalencia que se utiliza para definir a las enfermedades poco frecuentes (EPOF) -o también llamadas enfermedades raras (ER)-, sino que cada país establece su propia definición mediante normas regulatorias. El común denominador es que las EPOF afectan a un número reducido de personas en una población determinada.

Se debe advertir que las enfermedades consideradas como 'poco frecuentes' podrán variar según el país y/o región.

Dado el avance del conocimiento científico, nuevas enfermedades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF.

Un reciente estudio publicado sobre 'Análisis de base de datos de Orphanet'⁹ realizó un análisis robusto de la prevalencia global de enfermedades poco frecuentes, utilizando los datos epidemiológicos disponibles al público en la base de datos Orphanet¹⁰, allí se ha determinado que, en el mundo se han descrito clínicamente más de 6.000 EPOF únicas que afectan entre el 4 y el 6% de la población. Lo que equivale a una estimación conservadora de 263-446 millones de personas en el mundo¹¹ que viven con alguna de estas patologías. Las cifras presentadas en el documento se derivan de datos del 67,6% de las enfermedades poco frecuentes prevalentes. Como este análisis no tiene en cuenta los cánceres raros, ni las enfermedades poco frecuentes causadas por enfermedades infecciosas o intoxicaciones bacterianas o virales raras, es probable que el número de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes sea considerablemente mayor.

De las enfermedades poco frecuentes definidas por prevalencia puntual, el 84,5% de las analizadas tienen una prevalencia puntual de <1/1.000.000. Sin embargo, entre el 77,3% y el 80,7% de la carga poblacional de enfermedades poco frecuentes es atribuible al 4,2% (n = 149) enfermedades en el rango de prevalencia más común (1-5 por 10.000).

De las enfermedades poco frecuentes, 7 de cada 10 (72%) son de origen genético, y de estas, el 70% se manifiesta al nacer o durante la niñez, siendo que 3 de cada 10 de ellos morirán antes de los 5 años.

Son enfermedades crónicas, complejas, progresivas, discapacitantes y, en ciertos casos, potencialmente mortales.

Llegar a un diagnóstico certero es el mayor desafío: en promedio, puede llevar entre 5 y 10 años y requerir hasta 8 visitas a distintos especialistas antes de obtenerlo. Además, se estima que más de 4 de cada 10 personas reciben al menos un diagnóstico errado durante el proceso.¹²

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).

⁹ Nguengang Wakap, S., Lambert, DM, Olry, A. *et al.* Estimación de la prevalencia puntual acumulada de enfermedades raras: análisis de la base de datos de Orphanet. *Eur J Hum Genet* **28**, 165-173 (2020). <https://doi.org/10.1038/s41431-019-0508-0>

¹⁰ www.orpha.net y <http://www.orphadata.org/cgi-bin/epidemio.html>

¹¹ Población mundial, año 2019 7.674 mil millones de personas. Banco Mundial <https://datos.bancomundial.org/indicador/SP.POP.TOTL>

¹² Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio, Datos 2016-2017. https://enfermedades-raras.org/images/pdf/FINAL-ENSERio_Estudio-sobre-situacion%20de-Necesidades-Sociosanitarias-Personas-con-Enfermedades-Raras-en-Espana.pdf



Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de una persona a otra, e incluso, dentro de una misma familia.¹³

Las personas que viven 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**.

En **Argentina**, se considera enfermedad poco frecuente (EPOF) a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes, según lo establece la **Ley Nº 26.689**¹⁴ de '**Cuidado integral de la salud de las personas con EPOF y sus familias**', promulgada en junio 2011 y reglamentada en el año 2015 por el Decreto 794/15.¹⁵

Extrapolando la estimación internacional de población afectada, en Argentina 3,6 millones de personas viven con una enfermedad poco frecuente. Lo que equivale a 1 de cada 13 personas y, en promedio, 1 de cada 4 familias.

¹³ 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>

¹⁴ Ley Nacional 26.689. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=185077>

¹⁵ InfoLeg. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=246953>



1.3.1. Normativa en materia de enfermedades poco frecuentes en Argentina

- **Junio 2011**, se sanciona la **Ley Nacional 26.689** promueve el cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes y establece el alcance de la cobertura asistencial que debe brindarse a las personas que tienen EPOF.
- **Diciembre de 2014**, fue creado el **Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas** y un **Consejo Consultivo Honorario**, mediante la Resolución 2329¹⁶ del Ministerio de Salud de la Nación.
- **Mayo 2015**, surge el **Decreto Reglamentario N°794/2015**: reglamenta la Ley 26.689, crea el **PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES** y un **Consejo Consultivo Honorario**, ambos en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación.
- **Febrero 2019**, se aprueba la conformación del Consejo Consultivo mediante la Resolución 271/19¹⁷ del Ministerio de Salud de la Nación.
- **Noviembre 2020**, la Resolución 1892/2020¹⁸ sustituye la denominación del Programa creado por la Resolución N° 2329/2014 del MINISTERIO DE SALUD, el cual pasa a llamarse **PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES**.
- **Febrero 2021**, Argentina aprueba el **Listado de Enfermedades Poco Frecuentes** mediante la Resolución Ministerial 641/2021¹⁹.
- **Febrero 2021**, El Ministerio de Salud de la Nación anuncia la creación del **Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes** que forma parte del Sistema Integrado de Información Sanitario Argentino (SIISA). La carga del registro está limitado a usuarios del SIISA determinados por la autoridad sanitaria.

Dado que Argentina cuenta con un modelo federal de salud que brinda autonomía a cada una de las provincias para establecer la estrategia de cuidados de la salud de sus habitantes, es necesario que cada provincia adhiera (a través de una ley provincial) a las leyes nacionales para hacerlas valer en su territorio. A mayo 2021, 17 provincias adhirieron a la Ley Nacional 26.689.

Provincias adheridas a la Ley Nacional 26.689

- | | |
|-----------------------------|-------------------------------|
| 1. Buenos Aires – Ley 14859 | 8. La Pampa – Ley 2800 |
| 2. Catamarca – Ley 5404 | 9. La Rioja – Ley 9106 |
| 3. Chubut – Ley I-478 | 10. Misiones – Ley XVII-N° 95 |
| 4. CABA – Ley 4307 | 11. Neuquén – Ley 3122/18 |
| 5. Córdoba – Ley 10388/16 | 12. Río Negro – Ley 5066 |
| 6. Corrientes – Ley 6119 | 13. Santa Cruz - Ley 3238 |
| 7. Entre Ríos – Ley 10291 | 14. Salta – Ley 7965 |

¹⁶ InfoLeg. <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/240000-244999/240390/norma.htm>

¹⁷ <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/resoluci%C3%B3n-271-2019-319817>

¹⁸ Boletín Oficial.

<https://www.boletinoficial.gob.ar/detalleAviso/primera/237326/20201116#:~:text=RESOL%2D2020%2D1892%2DAPN%2DMS&text=Que%20por%20la%20Decisi%C3%B3n%20Administrativa,operativo%20del%20MINISTERIO%20DE%20SALUD.&text=Que%20atento%20la%20nueva%20estructura,NACIONAL%20DE%20ENFERMEDADES%20POCO%20FRECUENTES.>

¹⁹ Listado EPOF Argentina. <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

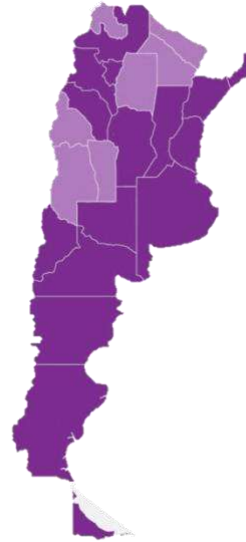


15. Santa Fe – Ley 13.892
16. Tucumán – Ley 8533

17. Tierra del Fuego, Antártida e Islas del Atlántico Sur - Ley 1058

Provincias NO adheridas a la Ley Nacional 26.689

1. Chaco
2. Formosa
3. Jujuy
4. Mendoza
5. San Juan
6. San Luis
7. Santiago del Estero



Provincias con Leyes propias

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

1.3.2. Normativa en materia de derecho a la salud en Argentina

En Argentina, los fundamentos del **derecho a la salud**, se enmarcan de conformidad a la doctrina especializada, que se encuentran en:

- **Constitución Nacional** lo dispuesto en los Arts. 14 bis, 16, 31, 33, 42, 43, 75 inc. 19, 22, y 23.
- **Convención Americana sobre Derechos Humanos** Arts. 19, 24, 25, 28 inc. 2.
- **Declaración Universal de Derechos Humanos** Arts. 1, 2 3, 7, 22, y 25.
- **Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales** Arts. 9, 10, 11 y 12.
- **Convención sobre los Derechos del Niño** Arts. 1º, 3, 19, 23, 24, 26, 27 cc.



- Y leyes: 26.682, 27.044, 23.660, 23.849, 23.660, 24.240, y PMO.
- **Ley de Derechos del Paciente.** 26.529 y su modificatoria, la 26.742 y el **Decreto Reglamentario 1089/2012.**
- **Código Civil y Comercial de la Nación.** Ley 26.994.

1.4. El movimiento asociativo de enfermedades poco frecuentes en Argentina

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 que representan.

Los grandes desafíos que la realidad mundial presenta en lo referido a las EPOF, 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 (FADEPOF)**- persiguiendo un objetivo común.

Las organizaciones de la sociedad civil de pacientes y familiares se transformaron en articuladores de las preocupaciones de los ciudadanos, reforzando el desarrollo y la democracia, así como la protección y promoción de los derechos humanos. Han demostrado que son parte de quienes están más interesados en la construcción de políticas públicas socio-sanitarias más efectivas, en promover un desarrollo equitativo, sostenible e integrador en nuestro país.

En Argentina, desde hace años, las organizaciones de la sociedad civil de pacientes y familiares se han posicionado como actores claves de contención y son quienes tienen un vínculo directo con las poblaciones. Se han convertido en agentes de información valiosa en lo referido a conocer las experiencias de la vida real de las personas que transitan el sistema de salud.



CAPÍTULO 2. METODOLOGÍA

La metodología se selecciona en base al tipo de estudio que se desea realizar, así como a los objetivos planteados. En este caso concreto, se planteó un estudio descriptivo, transeccional, recogiendo datos mediante un cuestionario en tres idiomas: español, portugués y portugués, para realizar un análisis pormenorizado de diferentes dimensiones recogidas mediante un instrumento diseñado a tal fin.

El cuestionario constó de 34 preguntas diseñadas para evaluar las necesidades sociales y de salud que la persona con una enfermedad poco frecuente ha experimentado en relación a su condición, organizadas en siete secciones:

1. Consentimiento informado
2. Datos de identificación
3. Información sobre la enfermedad
4. Impacto de la enfermedad
5. Costes asociados a la enfermedad
6. Mapa de recursos
7. Pregunta abierta de cierre

Estos aspectos, recogidos en un tiempo único, se han establecido con el propósito de poder describir las variables implicadas y analizar su incidencia e interrelación.



2.1. Objetivos del estudio

El Estudio de **ENSERio LATAM Capítulo Argentina**, tuvo como objetivo principal conocer la fotografía real de las necesidades sociales y sanitarias de personas con diagnóstico de enfermedades poco frecuentes y de sus familias en Argentina. Con la idea principal de poder conocer y realizar una descripción de dichas necesidades, aportando información útil e inédita en relación a las situaciones particulares, y a las generalidades, que se establecen en los núcleos familiares que conviven con una enfermedad poco frecuente dentro del país. De este modo, se podrán programar y realizar, actuaciones encaminadas a la mejora de las situaciones descritas por parte de los sistemas de protección social, así como diseñar e implementar políticas públicas que mitiguen las situaciones que se describen en este informe.

Basándose en que la investigación social pretende conocer los hechos sociales y que estos se dan a conocer para que se precipiten cambios favorables hacia las personas implicadas en los estudios, surge como necesario conocer la realidad para actuar en consecuencia, y así avanzar en materia socio sanitaria destinado a las EPOF, y sobre todo, para configurar acciones de derecho social y ciudadano.

Los **Objetivos específicos** de este proyecto se establecieron en:

- Describir las características sociodemográficas de las personas con diagnóstico de enfermedades poco frecuentes en Argentina.
- Caracterizar el proceso para obtener el diagnóstico y tratamiento de una enfermedad poco frecuente en Argentina.
- Describir el impacto que la enfermedad poco frecuente tiene en la salud, actividades de la vida diaria y conducta general de los pacientes argentinos.
- Esclarecer los costos asociados a las enfermedades poco frecuentes en Argentina.
- Describir la cobertura de los costos derivados de la enfermedad poco frecuentes por parte de la salud pública y privada, y el paciente y su familia en Argentina.
- Identificar los aspectos que afectan la inclusión social de las personas con enfermedades poco frecuentes en Argentina.
- Establecer un listado de profesionales de la salud que trabajan en el área de las enfermedades poco frecuentes en Argentina
- Establecer un listado de los centros de referencias o unidades de atención para las enfermedades poco frecuentes en Argentina.



2.2. Técnicas de investigación aplicadas

En relación a las técnicas de investigación aplicadas es propicio indicar que se han utilizado como técnicas de recogida de datos principalmente dos:

- Análisis documental
- Técnica cuantitativa: encuesta.

Análisis documental: se ha desarrollado un análisis previo a la aplicación del cuestionario a las personas con EPOF y sus familias en materia de investigaciones relacionadas con las enfermedades poco frecuentes en Argentina, al mismo tiempo que se han tenido en cuenta bibliografía, estadística y normativa específica en lo referente a estas enfermedades, así como datos específicos de salud, que han servido para enmarcar la investigación, al tiempo que se ha podido complementar y ofrecer información interpretativa de los datos obtenidos con la técnica cuantitativa utilizada.

Encuesta: como se sabe, la ‘encuesta’ es una de las principales técnicas de recogida de información en las investigaciones sociales y con ella se obtienen datos primarios, es decir, aquellos que se extraen directamente de las personas objetivo.

La encuesta fue ejecutada mediante la herramienta informática de encuestas en línea LimeSurvey. Siendo esta una encuesta auto administrada.

Las fases utilizadas para la realización de la encuesta han sido las siguientes:

- Conceptualización y diseño: reduciendo el tema general de nuestra investigación a cuestiones concretas que han supuesto la confección del cuestionario.
- Instrumentalización: elaboración del propio cuestionario.
- Planificación y muestreo: concretando como se iba a recoger la información y a quien nos dirigíamos, es decir la muestra.
- Pre Test: paso de las encuestas a una pequeña muestra para detectar fallos.
- Realización de las encuestas: auto administrada a través de LimeSurvey.
- Análisis: tras la consecución de 382 cuestionarios válidos, depuración de datos y limpieza de la data.
- Informes: descripción detallada de las respuestas ofrecidas en base a las dimensiones establecidas en el cuestionario y ofreciendo una interpretación de las mismas en base a datos objetivos.

La ventaja de la utilización de esta técnica e instrumento ha sido la codificación de un gran número de variables y respuestas. Sin embargo, la desventaja radica en la imposibilidad de profundizar en determinadas respuestas ofrecidas por los encuestados.

La encuesta se ha elaborado sobre la base de los aspectos explorados en el **Estudio ENSERio de FEDER** (Huete et al., 2009 y 2017), el estudio **EURORDIS Juggling care and daily life** (Coubier y Berjonneau, 2017)²⁰ y el **Rare Disease UK** (Muir, 2016). Configurándose un instrumento adaptado para la población y características generales de Latinoamericana. El contenido de dicho instrumento ha sido evaluado por jueces expertos de estos países con la finalidad de garantizar su pertinencia en la población del estudio. Dicho grupo²¹ de expertos estuvo compuesto por profesionales de prestigio del entorno universitario asociativo de los países de: Argentina, Brasil, Colombia Venezuela, España y México.

²⁰ Coubier y Berjonneau (2017) *Juggling care and daily life. The balancing act of the rare disease community*. A Rare Barometer survey. París, Francia.

²¹ Dr. Enrique Pastor Seller, Presidente del Comité. Universidad de Murcia (España). Dra. Aída Imelda Valero, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. María Luisa Brain Calderón, Universidad Nacional Autónoma de México. Mtra. Elia Lázaro Jiménez, Universidad Nacional Autónoma de México. Dra. Angélica de Sena, Universidad de Buenos Aires y Universidad Nacional de la Matanza (Argentina). Dr. Eduardo Jorge



A continuación, se describen brevemente las diferentes dimensiones que contempló el cuestionario:

1. Consentimiento informado. Información destinada a los participantes del estudio sobre la finalidad, objetivos, los riesgos e incomodidades posibles, los beneficios y el manejo de los resultados. Recogiendo para ello, por un lado, la autorización de los encuestados en los siguientes términos de forma voluntaria:

- *He leído las características y términos previamente descritos y estoy de acuerdo con participar en el “Estudio de necesidades socio-sanitarias de personas con enfermedades raras en Iberoamérica”.*

Y por otro, la disposición del respondiente a participar en futuras investigaciones que realice ALIBER:

- Si usted está de acuerdo en ser invitado a participar en las futuras investigaciones que ALIBER desarrolle, por favor escriba su correo electrónico en el siguiente espacio:

Para finalizar esta sección, la persona debió firmar en señal de que estuvo de acuerdo con participar en la investigación.

2. Datos de identificación. Esta sección constó de 10 preguntas, **todas obligatorias**. Referidas a: rol de la persona que responde el cuestionario, fecha de nacimiento, género, estado civil, nivel de estudios, localización geográfica del encuestado (nacionalidad, provincia/ departamento o estado, municipio, ciudad).

Permitiendo contextualizar las respuestas y realizar un análisis sobre el alcance territorial de las mismas, teniendo estos parámetros una gran importancia a la hora de reflejar conclusiones relativas a cuestiones como: tratamientos, recursos asociados a las enfermedades, fecha de diagnóstico, entre otros.

3. Información sobre la enfermedad. El encuestado debía responder a cuestiones relacionadas con el número de personas que conviven en el mismo hogar; número de personas convivientes con una enfermedad poco frecuente, tipo de diagnóstico, enfermedad diagnosticada; tiempo transcurrido desde la aparición de los primeros síntomas y el diagnóstico definitivo.

4. Impacto de la enfermedad. Se debía responder a un total de 9 pregunta (8 obligatorias) referidas al impacto sanitario y social del diagnóstico de una enfermedad poco frecuente. Buscando conocer, las consecuencias que se experimentan las personas a causa del retraso en los diagnósticos, tales como no haber podido recibir tratamiento específico o haber recibido uno inadecuado, agravamiento de la enfermedad, necesidad de atención psicológica, entre otros. Percepción general del propio paciente y/o su familiar en base al impacto que ha tenido en la salud y en la vida diaria a causa del diagnóstico, consecuencias específicas relacionadas con las actividades de la vida diaria, estudiar y/o trabajar, posible situación de aislamiento de familiares y amigos, tensiones en el núcleo familiar, separaciones por causa principal de la EPOF, entre otras cuestiones. Dificultades a las que se enfrenta una persona con EPOF (comunicación con otras personas, el control de finanzas, control de conductas o el cuidado personal); las limitaciones en materia de actividades profesionales, disminución de ingresos, oportunidades laborales, número de hospitalizaciones en los últimos dos años.

5. Costes asociados a la enfermedad. Sección compuesta por 6 preguntas obligatorias referidas a conocer los rubros que ocasionan gastos cubiertos por la administración y los de bolsillo tratamiento y medicación, servicios de transportes necesarios, hospitalizaciones, dietas especiales, servicios de cuidados en el hogar, adquisición de productos de apoyo como ayudas técnicas, entre otros). Percepción del paciente y/o familiar en base a la consideración de los costos asociados a la enfermedad y la facilidad

Lopes da Silva, Universidad de Paraíba (Brasil). Dra. Raquel Saéz González. Universidad de Zulia. Dra. Raima Rujano Roque, Universidad de Zulia. Dra. Gloria Pino Ramírez, Universidad de Zulia (Venezuela). Lda. Alicia Males, ALIBER Colombia) Lic. Juan Carrión Tudela, ALIBER, FEDER y D’Genes. Lda Estrella Guerrero (ALIBER). Alba Ancochea, FEDER,EUORDIS, RDI. (España).



o dificultad de asumir los mismos por el paciente y/o la familia, valorando también el porcentaje del presupuesto familiar que se debe destinar a su cobertura.

6. Mapa de recursos. Las preguntas de esta sección no eran obligatorias. Dirigidas a conocer y listar los recursos disponibles para la atención socio- sanitaria (profesionales de salud, centros especializados y organizaciones de pacientes y familiares). Se solicitaba datos de contacto.

7. Pregunta abierta de cierre. Pregunta abierta no obligatoria, para expresar algún aspecto que no hubiera sido abordado, o para ampliar alguna respuesta.



2.3. Muestra

La población de este estudio está constituida por personas con diagnóstico de una enfermedad poco frecuente que viven en Argentina, estimada en 3.6 millones de personas.

La unidad de análisis del presente estudio fue la persona que padece una enfermedad poco frecuente que habita en Argentina. En el caso de aquellos que por su edad u otra condición no estuvieran en condiciones de responder, podía hacerlo un adulto y/o cuidador formal.

A nivel general, desde la **Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras, Huérfanas o Poco Frecuentes en Latinoamérica (ALIBER)**, se desarrollaron diferentes estrategias para la difusión y distribución de la encuesta para alcanzar a la población diana: comunicación directa con organizaciones de pacientes y familiares de países de LATAM con el objetivo que replicaran la difusión del estudio entre sus comunidades; se comunicó el estudio en redes sociales de ALIBER; se realizaron webinaros explicativos dirigidos a centros sanitarios, asociaciones de pacientes y familiares, personas afectadas y familiares, administraciones; y por último, se realizaron reuniones con entidades públicas y privadas.

De modo específico, en Argentina, el cuestionario se difundió a través de la **Federación Argentina de Enfermedades Poco (FADEPOF)** mediante sus canales de comunicación: sitio web, emailing y por sus redes sociales, particularmente Facebook (@fadepof) y tuvo como destinatarios a las personas que se encuentran vinculadas con dicha institución, sus organizaciones/ grupos de pacientes y familiares miembro y/u otras instituciones vinculadas a la temática de las enfermedades poco frecuentes. El reclutamiento fue entre el 28 de febrero del 2019 al 21 de agosto de 2020 mediante la publicación del link de acceso al cuestionario. Se utilizó como procedimiento de muestreo la técnica de bola de nieve.



CAPÍTULO 3. ANÁLISIS DE DATOS

El presente estudio se basó en una indagación de tipo cuantitativa a partir de una muestra no probabilística, con la aplicación de cuestionario auto administrado, semi-estructurado compuesto por 34 preguntas; entre ellas algunas de tipo abierta y otras cerradas. El mismo se tomó de modo virtual.

Las dimensiones del cuestionario: a) datos socio demográficos del paciente (sexo, edad, estudios alcanzados, lugar de residencia, situación conyugal); b) información respecto a la enfermedad; c) impacto de la enfermedad en el paciente; d) costos asociados a la enfermedad y e) recursos profesionales y de asociaciones.

El cuestionario fue enviado a personas de toda la Argentina, obteniéndose un total de **382 respuestas/ casos**. Cada una de las personas que decidieron responder el cuestionario dejó su consentimiento informado. La información vertida es anónima.

Los cuestionarios fueron respondidos entre el 28 de febrero del 2019 al 21 de agosto de 2020. La mayoría se respondió en pre-pandemia (n:366), sólo 12 lo hicieron en período de pandemia (entre abril y agosto 2020) aunque ninguna de las respuestas refiere a dicha situación.

Es menester considerar que, del total de 382 respuestas obtenidas, 4 (cuatro) casos han respondido solo algunas de las preguntas. Por tanto, algunos indicadores se procesaron con **379 respuestas/ casos**.

Se obtuvieron respuestas de las 24 unidades político-administrativas de Argentina (23 provincias y la Ciudad Autónoma de Buenos Aires). Concentrándose la mayoría en la región AMBA con el 42,7%, le sigue la región Centro 19,4% e Interior de Buenos Aires 17%.

Respecto al procesamiento de la información, las preguntas abiertas (edad, estudios, zona de residencia, cantidad de años referidos a los diagnósticos) el análisis fue realizado de modo conjunto entre ALIBER, FADEPOF y quienes escriben el presente informe, decidiendo el cierre a partir de conjugar criterios médicos y demográficos.

Es necesario considerar que, dado que el mismo cuestionario se utilizó en diversos países de LATAM, a efectos comparativos se utilizarán los mismos indicadores y preguntas. Esto significa la pérdida de información referida a elementos propios de la situación de la salud en Argentina, por ejemplo, lo referido al tipo de cobertura de salud con la que cuenta el paciente, como así también las referidas al nivel educativo de la persona afectada.

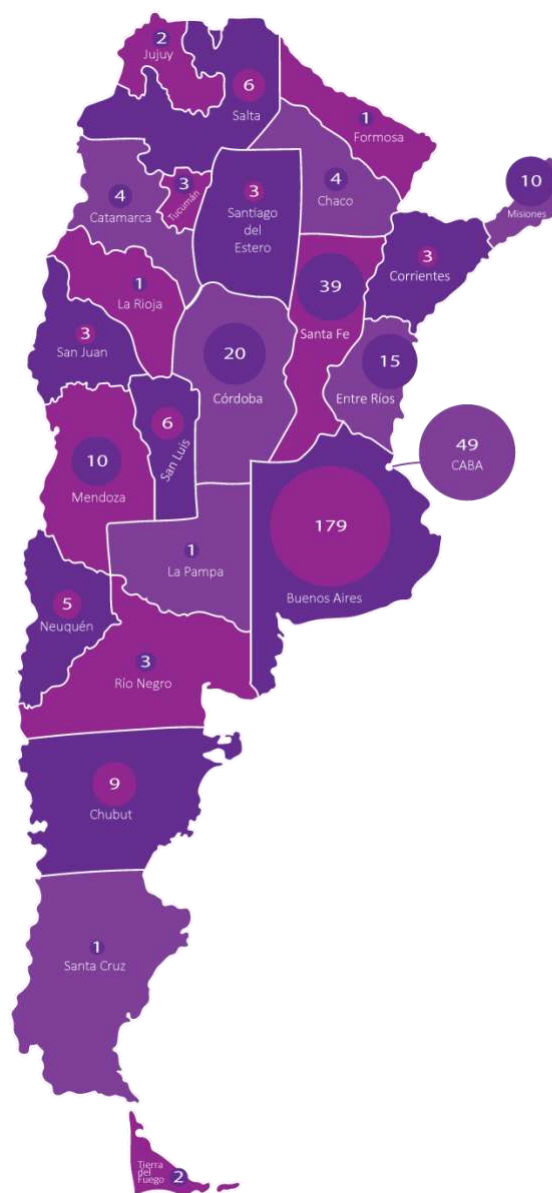
Por otra parte, al tratarse de un cuestionario auto-administrado algunas preguntas no fueron respondidas, o lo fueron con algunas deficiencias en la interpretación. Estas dificultades se han tratado de tomar en consideración en el procesamiento, significando mayor tarea manual.

Dado su carácter no probabilístico, la información surgida no es generalizable a toda la población que padece alguna enfermedad poco frecuente que resida en Argentina.

El análisis de la información será esencialmente desde porcentajes a fin de agilizar la comprensión de los resultados y los impactos posibles de cada indicador.



Figura 1 - Mapa de la Argentina con cantidad de encuestas en cada provincia



Cuadro 1 - Número de respuestas obtenidas por provincia de residencia

Buenos Aires	179	Ciudad Autónoma de Buenos Aires	49
Catamarca	4	Chaco	4
Chubut	9	Córdoba	20
Corrientes	3	Entre Ríos	15
Formosa	1	Jujuy	2
La Pampa	1	La Rioja	1
Mendoza	10	Misiones	10
Neuquén	5	Río Negro	3
Salta	6	San Juan	3
San Luis	6	Santa Cruz	1
Santa Fe	39	Santiago del Estero	3
Tierra del Fuego	2	Tucumán	3

Argentina es un país amplio en cuanto a sus dimensiones, y heterogéneo en relación a su geografía, cuestiones económicas, sociales, culturales y de acceso a servicios de todo tipo. Por eso, se tomó como cierre de la pregunta referida a la provincia de residencia, el criterio de regiones utilizado desde la administración pública, a saber:

- **AMBA:** Ciudad Autónoma de Buenos Aires y los partidos del Gran Buenos Aires, en donde se concentra la mayor cantidad de población del país.
- **Interior de la provincia de Buenos Aires.**
- **Centro:** Córdoba, Entre Ríos, Santa Fe.
- **Cuyo:** Mendoza, San Juan, San Luis, La Rioja.
- **NEA (Noreste argentino):** Misiones, Chaco, Formosa
- **NOA (Noroeste argentino):** Jujuy, Santiago del Estero, Salta, Catamarca, Tucumán.
- **Patagonia:** La Pampa, Neuquén, Río Negro, Chubut, Santa Cruz, Tierra del Fuego.

Tabla 1 - Cantidad de respuestas por regiones

Región	Frecuencia	%
AMBA	163	42.7
Centro	74	19.4
Cuyo	20	5.2
Interior de Buenos Aires	65	17
NEA	18	4.7
NOA	18	4.7
Patagonia	21	5.5
No contesta	3	0.8
Total	382	100

En relación a la persona que responde, el 58% lo ha hecho la persona afectada y el 37% el padre/ madre (Tabla 2). Entre las encuestas que responden padre/madre, el 51% refiere a niños o niñas de entre 1 a 9 años de edad, y el 36% a personas entre 10 y 19 años.

Tabla 2 - Respondiente de la encuesta

	Frecuencia	%
Abuelo/a de la persona con una enfermedad poco frecuente	2	0.5
Cónyuge de la persona con una enfermedad poco frecuente	6	1.6
Hija/o	3	0.8
La persona afectada por una enfermedad poco frecuente	222	58.1
Padre/madre de la persona con una enfermedad poco frecuente	142	37.2
Otro	4	1
No responde	3	0.8

El análisis de los datos del estudio se basa en 200 enfermedades poco frecuentes reportadas por 370 personas que han respondido que 'dispone de un diagnóstico, pero no está confirmado' y 'dispone de un diagnóstico confirmado'. (Tabla 3)



Las 10 enfermedades poco frecuentes más reportadas han sido **Otras** (242 reportes / 65,41%):

- | | |
|---|---|
| 1. Colitis Ulcerosa (34 reportes / 9,19%) | 6. Enfermedad de Crohn (8 reportes / 2,16%) |
| 2. Lupus Eritematoso Sistémico (23 reportes / 6,22%) | 7. Narcolepsia (8 reportes / 2,16%) |
| 3. Síndrome de Marfan (13 reportes / 3,51%) | 8. Fibrosis Pulmonar Idiopática (6 reportes / 1,62%) |
| 4. Síndrome de Behcet (12 reportes / 3,24%) | 9. Síndrome de Meniere (6 reportes / 1,62%) |
| 5. Síndrome de Ehlers-Danlos (12 reportes / 3,24%) | 10. Síndrome de Prader Willi (6 reportes / 1,62%) |

Tabla 3 – Enfermedades poco frecuentes por cantidad de casos reportados

Enfermedad poco frecuente	Veces reportada	% del total
Colitis Ulcerosa	34	9,19
Lupus Eritematoso Sistémico	23	6,22
Síndrome de Marfan	13	3,51
Síndrome de Behcet	12	3,24
Síndrome de Ehlers-Danlos	12	3,24
Enfermedad de Crohn	8	2,16
Narcolepsia	8	2,16
Fibrosis Pulmonar Idiopática	6	1,62
Síndrome de Meniere	6	1,62
Síndrome de Prader Willi	6	1,62
Miastenia Gravis	5	1,35
Quiste de Tarlov	5	1,35
Esclerosis Múltiple	4	1,08
Inmunodeficiencia Común variable	4	1,08
Cirrosis Biliar Primaria	3	0,81
Malformación de Arnold Chiari tipo 1	3	0,81
Narcolepsia Tipo 1 con cataplejías	3	0,81
Osteogénesis Imperfecta	3	0,81
Pelizaeuz Merzbacher	3	0,81
Polineuropatía Amiloidótica Familiar	3	0,81
Síndrome 11q o Jacobsen	3	0,81
Síndrome de Ehlers-Danlos Tipo 3	3	0,81
Síndrome de Poland	3	0,81
Uveítis	3	0,81
Aciduria Glutárica tipo 1	2	0,54
Agamaglobulinemia	2	0,54
Angioedema hereditario	2	0,54
Arteritis de Takayasu	2	0,54
Atresia de esófago tipo 3	2	0,54
Colangitis biliar primaria	2	0,54
Déficit de Hormona de crecimiento	2	0,54
Enfermedad de Addison	2	0,54
Esclerodermia	2	0,54
Hepatitis Crónica Autoinmune	2	0,54
Hipertensión Endocraneana Idiopática	2	0,54
Mucopolisacaridosis Tipo 1	2	0,54



Mucopolisacaridosis Tipo 2	2	0,54
Neurinoma del Acústico	2	0,54
Osteogénesis Imperfecta tipo 1	2	0,54
Síndrome de Cantú	2	0,54
Síndrome de Vogt Koyanagi Harada	2	0,54
Síndrome de Von Hippel Lindau / Esclerosis Tuberosa	2	0,54
Acidemia propiónica	1	0,27
Aciduria argino succinica	1	0,27
Acromegalia	1	0,27
ADL Insuficiencia Adrenal	1	0,27
ADRENOLEUCODISTROFIA	1	0,27
Agenesia del cuerpo calloso	1	0,27
Agresiva de esófago tipo 3	1	0,27
Alcaptonuria	1	0,27
Artritis Idiopática Juvenil	1	0,27
Artrogriposis múltiple congénita	1	0,27
Atacia telangiectasia	1	0,27
Ataxia cerebelosa	1	0,27
Ataxia de Friedreich	1	0,27
Ataxia de Friedreich atípica	1	0,27
Ataxia espinocerebelosa tipo 1	1	0,27
Atresia – microtia	1	0,27
Atrofia muscular espinal tipo 3	1	0,27
Baja Talla idiopática	1	0,27
Cadasil	1	0,27
Cáncer de tiroides, hipoparatiroidismo posquirúrgico	1	0,27
Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita	1	0,27
Celequia refractaria	1	0,27
Colitis colagena con evolución a Enfermedad de Crohn	1	0,27
Colitis eosinofílica	1	0,27
Coproporfiria hereditaria, Neurinoma del acústico	1	0,27
Coreoacantocitosis	1	0,27
Craneofaringioma	1	0,27
Déficiencia inmunológica	1	0,27
Déficit de NK	1	0,27
Déficit del transportador de dopamina ó distonía-parkinsonismo infantil	1	0,27
Déficit somatotrófico	1	0,27
Delecion 1q43q44 y Ganancia 5p15.33	1	0,27
Dermatomiositis con calcinosis generalizada	1	0,27
Disautonomía	1	0,27
Disferlinopatía	1	0,27
Displasia Ectodérmica	1	0,27
Displasia Fibrosa Poliquistica - Síndrome de Mc Cunne Albright	1	0,27
Distonía generalizada	1	0,27
Distonía neurovegetativa	1	0,27
Distrofia Muscular de Cinturas	1	0,27
Distrofia Muscular de Duchenne	1	0,27
Distrofia Muscular tipo Becker	1	0,27
Enfermedad Autoinflamatoria y Bronquiectasias	1	0,27
Enfermedad de Alexander (leucodistrofia)	1	0,27
Enfermedad de Crohn y Colangitis Esclerosante Primaria	1	0,27
Enfermedad de Gaucher	1	0,27
Enfermedad de Hashimoto, Quiste de Tarlov	1	0,27



Enfermedad de Huntintong	1	0,27
Enfermedad de Hyde	1	0,27
Enfermedad de Orina con Olor a Jarabe de Arce (MSUD)	1	0,27
Enfermedad de Pompe	1	0,27
Enfermedad de Wegener	1	0,27
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo	1	0,27
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo y Síndrome de Behcet	1	0,27
Epidermolisis ampollar distrófica	1	0,27
Epidermolisis ampollar simple	1	0,27
Eritrodermia Ictiosiforme Congenita No Ampollar	1	0,27
Esclerodermia Localizada en cup de sable- Sme de Parry Romberg/ Enfermedad de Coat	1	0,27
Esclerodermia Sistémica Progresiva	1	0,27
Esclerodermia y Raynaud	1	0,27
Esclerosis Tuberosa	1	0,27
Esclerosis Tuberosa, Epilepsia Refractaria y Autismo	1	0,27
Extrofia de vejiga	1	0,27
Extrofia vesical	1	0,27
Fibromialgia	1	0,27
Fibrosis Pulmonar	1	0,27
Fibrosis Pulmonar no idiopática, Enfermedad intersticial pulmonar	1	0,27
Fibrosis Quística	1	0,27
Fiebre Mediterranea Familiar	1	0,27
Gangliosidosis GM2 Tay Sachs	1	0,27
Granulomatosis de Wegener	1	0,27
Hábito marfanoide	1	0,27
Hiperplasia Hemifacial y Linfangioma	1	0,27
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	1	0,27
Hipersomnia Biopática	1	0,27
Hipertensión intracraneal	1	0,27
Hipertensión portal, Hiperamonemia	1	0,27
Hipertensión Pulmonar	1	0,27
Hipoparatiroidismo posquirúrgico	1	0,27
Hipopituitarismo, déficit de hormona de crecimiento, de cortisol y de tiroide	1	0,27
Ictiosis	1	0,27
Inmunodeficiencia Primaria	1	0,27
Inmunodeficiencia Primaria con una candidiasis mucocutanea cronica y una deficiencia en IL 17 F	1	0,27
Insuficiencia hipofisaria	1	0,27
Insuficiencia hipofisaria multihormonal	1	0,27
Leucodistrofia	1	0,27
Leucodistrofia Metacromatica	1	0,27
Leucodistrofia VWM	1	0,27
Leucodistrofia, variante de Pelizaeus-Merzbacher (HEMS)	1	0,27
Madelung, sin diagnóstico global.	1	0,27
Malformación de Arnold Chiari tipo 2	1	0,27
Masticitosis Macular Sistémica	1	0,27
Mesotelioma papilar bien diferenciado del peritoneo	1	0,27
Micosis fungoide	1	0,27
Microsomia hemofacial grado II B	1	0,27
Miopatía estructural congénita	1	0,27
Miopatía Visceral	1	0,27
Miotonia congénita	1	0,27
Morfea	1	0,27

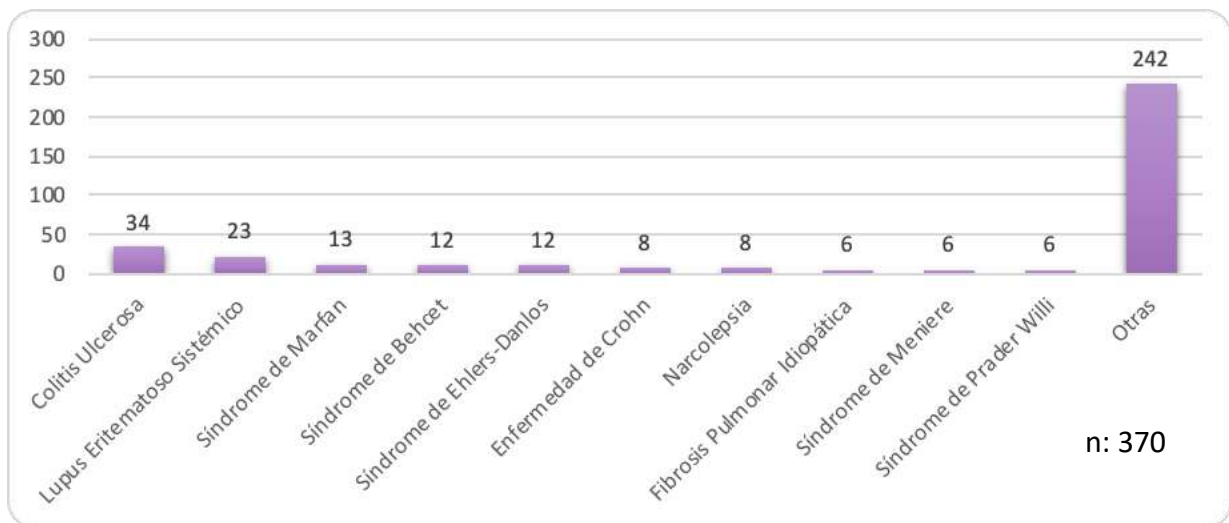


Mucopolisacaridosis Tipo 3 B	1	0,27
Munoinficiencia a la IGa	1	0,27
Mutación heterosigota del Receptor IGF 1	1	0,27
Neurinoma del Acústico del VIII Par craneal	1	0,27
Neurinoma del Acústico Derecho	1	0,27
Neurobehcet	1	0,27
Neuropatía de miembros superiores e inferiores	1	0,27
Neuropatía óptica hereditaria de Leber	1	0,27
Osteogénesis Imperfecta tipo 3	1	0,27
Panhipopituitarismo	1	0,27
Parálisis supranuclear progresiva	1	0,27
Pénfigo Vulgar	1	0,27
Polimicrogria unilateral	1	0,27
Porfiria Aguda Intermitente	1	0,27
Porfiria Variegata	1	0,27
Proteinosis Alveolar	1	0,27
Quiste de la bolsa Rathke	1	0,27
Raquitismo hiposofatemico	1	0,27
Retinosis pigmentaria	1	0,27
Retinosis pigmentaria - Síndrome de Usher	1	0,27
Síndrome Cornelia de Lange	1	0,27
Síndrome de Activación Mastocitaria	1	0,27
Síndrome de Angelnan	1	0,27
Síndrome de Bartter	1	0,27
Síndrome de Cimitarra	1	0,27
Síndrome de Dubowitz	1	0,27
Síndrome de Ehlers Danlos Hiperlaxo	1	0,27
Síndrome de Hallermann Streiff	1	0,27
Síndrome de Kabuki	1	0,27
Síndrome de Klippel-Trenaunay	1	0,27
Síndrome de Kotsmann	1	0,27
Síndrome de Loeys Dietz	1	0,27
Síndrome de Melas	1	0,27
Síndrome de Moebius, microtia e hipoacusia	1	0,27
Síndrome de Moya Moya	1	0,27
Síndrome de Netherton	1	0,27
Síndrome de Noonan	1	0,27
Síndrome de Raynaud	1	0,27
Síndrome de Rendu Osler Weber	1	0,27
Síndrome de Rett	1	0,27
Síndrome de Sheehan	1	0,27
Síndrome de Silver Rusell	1	0,27
Síndrome de Sjogren	1	0,27
Síndrome de Turner	1	0,27
Síndrome del Transportador de Glucosa Tipo 1 (GLUT1)	1	0,27
Síndrome Hiper IgE	1	0,27
Síndrome Meniere	1	0,27
Síndrome Miastenico de Lambert Eaton	1	0,27
Síndrome Poliglandular autoinmune	1	0,27
Síndrome Poliglandular autoinmune tipo 2	1	0,27
Síndrome Sturge Weber	1	0,27
Síndrome Townes Brocks	1	0,27
Talla baja	1	0,27



Tay Sachs	1	0,27
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) o Rendu Osler Weber	1	0,27
Trimetilaminuria	1	0,27
Vanishing White Matter Disease	1	0,27
Vasculitis	1	0,27
Von Willebrand	1	0,27
Total	370	100,00

Gráfico 1 – 10 enfermedades poco frecuentes más reportadas



3.1. Caracterización de las personas afectadas

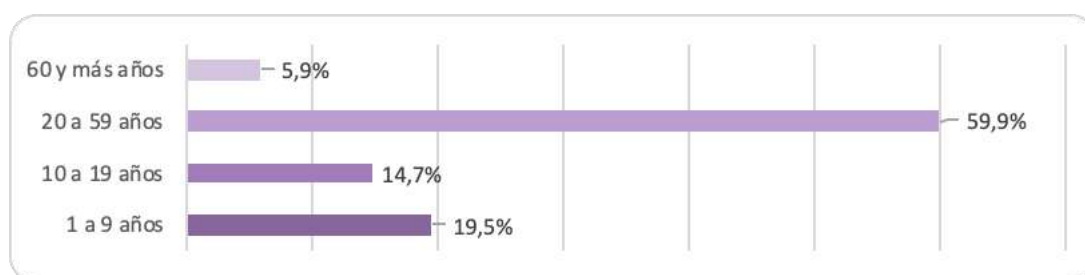
En el presente apartado se exponen algunas características de las personas afectadas por una enfermedad poco frecuente, iniciando con ciertos aspectos descriptivos para continuar con los referidos a la enfermedad.

La edad de las personas afectadas que han participado del estudio ha sido desde 1 a 77 años de edad, con un promedio de 29.51 años, la moda de 8 años y una mediana de 30 años.

De 1 a 5 años el 10.2%, de 6 a 12 años el 16.3%, de 13 a 19 años el 7.8%, de 20 a 35 años el 28,6%, de 36 a 49 años el 20.3%, de 50 a 59 años el 11% y de 60 años y más el 5.9%.

Los datos permiten afirmar que se trata de una población joven. (Gráfico 2)

Gráfico 2 - Edad de la persona con diagnóstico de enfermedad poco frecuente



El 66.5% son mujeres y el 33.5% varones. El 60.2% solteros/as, el 31.9 % casados o en pareja y el 7.9% separados o viudas/os.

En cuanto a la nacionalidad, la gran mayoría son argentinos (97,9%), el 0.3% andorrano/a, el 0.5% paraguayo/a, el 0.3% peruano/a y el 0.3% uruguayo/a.

De los estudios alcanzados por la persona con EPOF, el 7.8% responde no haber realizado estudios (se trata de menores de 2 años, salvo 1 caso de niño/a de 2 años que asiste al jardín maternal). El 5.2% asiste al pre-escolar (del total de 7 niños/as que asisten a pre-escolar, 3 tienen 7 años).

Es menester considerar que en Argentina, la escolarización de nivel inicial es a partir de los 3 años hasta los 5 años. No obstante, del total de 11 casos/ respuestas referidas a niños/as de dicha edad, 5 casos de 3 y 5 años respectivamente, respondieron que no asisten a la educación de nivel inicial.

Asimismo, se hallaron 3 casos en edad escolar que refirieron no poseer ningún nivel educativo (1 caso de 7 años, 1 caso de 20 años y 1 caso de 21 años) por lo que se deberá comenzar a tomar en cuenta la relación edad/ escolaridad.

Los niveles educativos son altos en un 37%, es decir, con estudios terciarios o universitarios. Esto se presenta fuertemente a partir de los 25 años, edad en que se finaliza dichos niveles.

Gráfico 3 - Estudios alcanzados por la personas con enfermedad poco frecuente

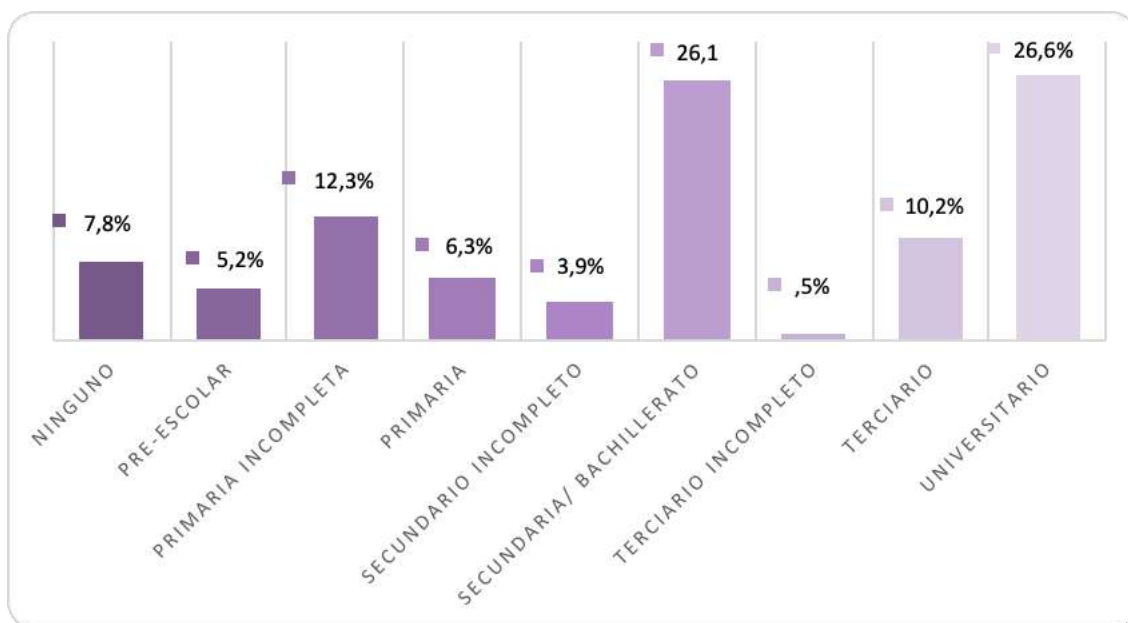


Tabla 4 - Estudios alcanzados según edad de personas afectadas

	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	Total
Bajos	100	92,7	4,0	9,1	36,1
Medios	0	7,3	39,3	36,4	26,7
Altos	0	0	56,7	54,5	37,2
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

En relación al tipo de enfermedad poco frecuente y la edad del paciente, se destaca la fuerte presencia del diagnóstico entre los pacientes de 20 a 59 años de edad. Asimismo, se observó que:

- ✓ entre quienes padecen Síndrome de Behcet se hallaron 12 casos y todos en edad de 20 a 59 años;
- ✓ entre quienes padecen Lupus Eritematoso Sistémico se hallaron 23 casos y todos en edad de 20 a 59 años;
- ✓ entre quienes padecen Colitis Ulcerosa el 88% su edad es de 20 a 59 años;
- ✓ entre los 6 pacientes de Fibrosis Pulmonar Idiopática, 5 poseen 60 años o más;
- ✓ entre los pacientes del Síndrome 11q o Jacobsen se hallaron 3 casos todos en edad de 1 a 9 años;
- ✓ entre los pacientes del Síndrome de Prader Willi, se destaca que de los 6 casos, 4 son de 1 a 9 años, y 2 de 10 a 19 años.

Tabla 5 - Diagnóstico de la enfermedad según edad

Especifique el diagnóstico de dicha enfermedad	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Acidemia propiónica	1	0	0	0	1
Aciduria argino succinica	1	0	0	0	1
Aciduria Glutárica tipo 1	2	0	0	0	2
Acromegalia	0	0	1	0	1
ADL Insuficiencia Adrenal	0	1	0	0	1
Adrenoleucodistrofia	0	1	0	0	1
Agamaglobulinemia	1	1	0	0	2
Agenesia del cuerpo calloso	1	0	0	0	1
Agresiva de esófago tipo 3	1	0	0	0	1
Alcaptonuria	0	0	1	0	1
Angioedema hereditario	0	0	2	0	2
Arteritis de Takayasu	0	2	0	0	2
Artritis Idiopática Juvenil	0	0	1	0	1
Artrogriposis múltiple congénita	1	0	0	0	1
Atacia telangiectasia	1	0	0	0	1
Ataxia cerebelosa	1	0	0	0	1
Ataxia de Friedreich	0	0	1	0	1
Ataxia de Friedreich atípica	0	1	0	0	1
Ataxia espinocerebelosa tipo 1	0	0	1	0	1
Atresia - microtia	0	0	1	0	1
Atresia de esófago tipo3	2	0	0	0	2
Atrofia muscular espinal tipo 3	0	0	1	0	1
Baja Talla idiopática	0	1	0	0	1
Cadasil	0	0	1	0	1
Cáncer de tiroides, hipoparatiroidismo posquirúrgico	0	0	1	0	1
Ceguera Nocturna Estacionaria Congénita	1	0	0	0	1
Celequia refractaria	0	0	1	0	1
Cirrosis Biliar Primaria	0	0	3	0	3
Colangitis biliar primaria	0	0	2	0	2
Colitis colagena con evolución a Enfermedad de Crohn	0	0	1	0	1
Colitis eosinofílica	0	1	0	0	1
Colitis Ulcerosa	1	3	30	0	34
Coproporfiria hereditaria, Neurinoma del acústico	0	0	0	1	1
Coreoacantocitosis	0	0	1	0	1
Craneofaringioma	1	0	0	0	1
Déficiencia inmunologica	1	0	0	0	1
Déficit de Hormona de crecimiento	2	0	0	0	2
Déficit de NK	0	0	1	0	1
Déficit del transportador de dopamina ó distonía-parkinsonismo infantil	0	0	1	0	1
Déficit somatotrofico	0	1	0	0	1
Dermatomiositis con calcinosis generalizada	0	0	1	0	1
Disautonomía	0	0	1	0	1
Disferlinopatía	0	0	1	0	1
Displasia Ectodermica	0	1	0	0	1



Displasia Fibrosa Poliquistica - Síndrome de Mc Cunne Albright	0	0	1	0	1
Distonía generalizada	0	0	1	0	1
Distonía neurovegetativa	0	0	1	0	1
Distrofia Muscular de Cinturas	0	1	0	0	1
Distrofia Muscular de Duchenne	1	0	0	0	1
Distrofia Muscular tipo Becker	0	0	1	0	1
Enfermedad Autoinflamatoria y Bronquiectasias	1	0	0	0	1
Enfermedad de Addison	0	0	2	0	2
Enfermedad de Alexander (leucodistrofia)	0	1	0	0	1
Enfermedad de Crohn	1	3	4	0	8
Enfermedad de Crohn y Colangitis Esclerosante Primaria	0	0	1	0	1
Enfermedad de Gaucher	0	0	1	0	1
Enfermedad de Hashimoto, Quiste de Tarlov	0	0	1	0	1
Enfermedad de Huntintong	0	0	1	0	1
Enfermedad de Hyde	0	0	0	1	1
Enfermedad de Orina con Olor a Jarabe de Arce (MSUD)	1	0	0	0	1
Enfermedad de Pompe	0	0	1	0	1
Enfermedad de Wegener	0	0	1	0	1
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo	0	0	1	0	1
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo y Síndrome de Behcet	0	0	1	0	1
Epidermolisis ampollar distrófica	0	1	0	0	1
Epidermolisis ampollar simple	0	0	1	0	1
Eritrodermia Ictiosiforme Congenita No Ampollar	0	0	1	0	1
Esclerodermia	0	0	2	0	2
Esclerodermia Localizada en cup de sable- Sme de Parry Romberg/ Enfermedad de Coat	0	1	0	0	1
Esclerodermia Sistémica Progresiva	0	0	1	0	1
Esclerodermia y Raynaud	0	0	1	0	1
Esclerosis Múltiple	0	0	4	0	4
Esclerosis Tuberosa	1	0	0	0	1
Esclerosis Tuberosa, Epilepsia Refractaria y Autismo	1	0	0	0	1
Extrofia de vejiga	1	0	0	0	1
Fibromialgia	0	0	1	0	1
Fibrosis Pulmonar	0	0	0	1	1
Fibrosis Pulmonar Idiopática	0	0	1	5	6
Fibrosis Pulmonar no idiopática, Enfermedad intersticial pulmonar	0	0	0	1	1
Fibrosis Quística	0	0	1	0	1
Fiebre Mediterranea Familiar	0	0	0	1	1
Gangliosidosis GM2 Tay Sachs	1	0	0	0	1
Granulomatosis de Wegener	0	0	1	0	1
Hábito marfanoide	0	1	0	0	1
Hepatitis Crónica Autoimmune	0	0	0	2	2
Hiperplasia Hemifacial y Linfangioma	0	0	1	0	1
Hiperplasia Suprarrenal Congénita	0	1	0	0	1
Hipersomnia Biopática	0	0	1	0	1



Hipertensión Endocraneana Idiopática	1	1	0	0	2
Hipertensión intracraneal	0	0	1	0	1
Hipertensión portal, Hiperamonemia	0	0	1	0	1
Hipertensión Pulmonar	0	0	1	0	1
Hipoparatiroidismo posquirurgico	0	0	0	1	1
Hipopituitarismo, déficit de hormona de crecimiento, de cortisol y de tiroide	1	0	0	0	1
Ictiosis	1	0	0	0	1
Inmunodeficiencia Común variable	0	1	3	0	4
Inmunodeficiencia Primaria	0	0	1	0	1
Inmunodeficiencia Primaria con una candidiasis mucocutanea crónica y una deficiencia en IL 17 F	0	1	0	0	1
Insuficiencia hipofisaria	0	0	1	0	1
Insuficiencia hipofisaria multihormonal	0	0	1	0	1
Leucodistrofia	0	0	1	0	1
Leucodistrofia Metacromatica	1	0	0	0	1
Leucodistrofia, variante de Pelizaeus-Merzbacher (HEMS)	1	0	0	0	1
Lupus Eritematoso Sistémico	0	0	23	0	23
Madelung, sin diagnóstico global.	0	0	1	0	1
Malformación de Arnold Chiari tipo 1	0	1	2	0	3
Malformación de Arnold Chiari tipo 2	0	0	1	0	1
Masticitosis Macular Sistémica	0	0	1	0	1
Mesotelioma papilar bien diferenciado del peritoneo	0	0	1	0	1
Miastenia Gravis	0	0	5	0	5
Micosis fungoide	0	0	1	0	1
Microsomia hemofacial grado II B	1	0	0	0	1
Miopatía estructural congénita	1	0	0	0	1
Miopatía Visceral	0	0	1	0	1
Miotonia congenita	1	0	0	0	1
Morfea	0	0	1	0	1
Mucopolisacaridosis Tipo 1	1	1	0	0	2
Mucopolisacaridosis Tipo 2	0	2	0	0	2
Mucopolisacaridosis Tipo 3 B	0	1	0	0	1
Munoinficiencia a la IGa	1	0	0	0	1
Mutación heterosigota del Receptor IGF 1	0	1	0	0	1
Narcolepsia	0	2	6	0	8
Narcolepsia Tipo 1 con cataplejías	0	0	2	1	3
Neurinoma del Acústico	0	0	2	0	2
Neurinoma del Acústico del VIII Par craneal	0	0	1	0	1
Neurinoma del Acústico Derecho	0	0	1	0	1
Neurobehcet	0	0	1	0	1
Neuropatía de miembros superiores e inferiores	0	0	0	1	1
Neuropatía óptica hereditaria de Leber	0	1	0	0	1
Osteogénesis Imperfecta	1	1	1	0	3
Osteogénesis Imperfecta tipo 1	2	0	0	0	2
Osteogénesis Imperfecta tipo 3	1	0	0	0	1
Panhipopituitarismo	1	0	0	0	1
Parálisis supranuclear progresiva	0	0	0	1	1
Pelizaeuz Merzbacher	1	2	0	0	3



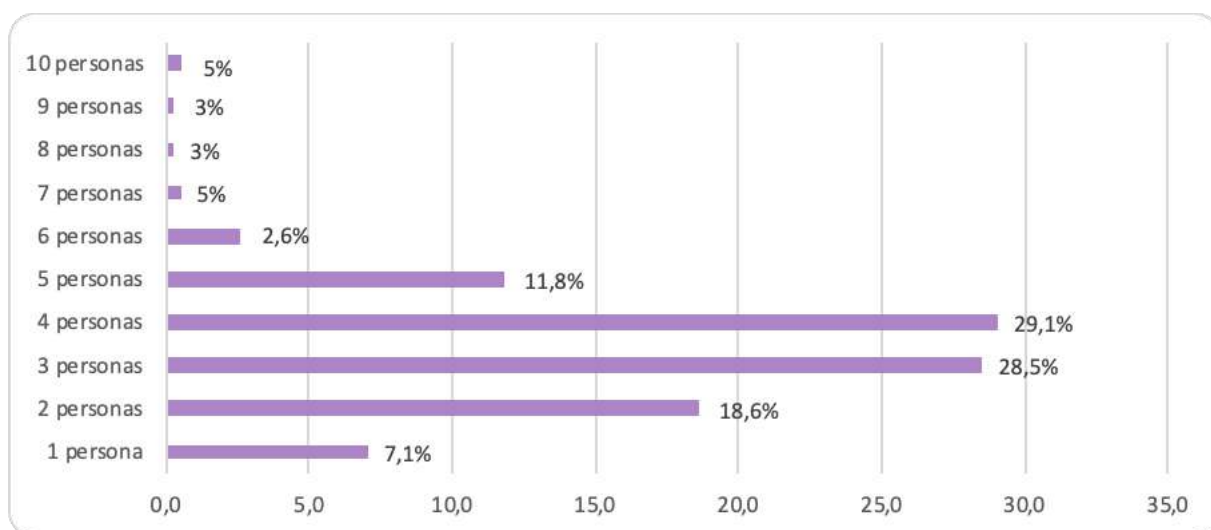
Pénfigo Vulgar	0	0	1	0	1
Polimicrogria unilateral	1	0	0	0	1
Polineuropatía Amiloidótica Familiar	0	0	3	0	3
Porfiria Aguda Intermitente	0	0	0	1	1
Porfiria Variegata	0	0	1	0	1
Proteinosis Alveolar	0	0	1	0	1
Quiste de la bolsa Rathke	0	0	1	0	1
Quiste de Tarlov	0	0	4	1	5
Raquitismo hiposfosfatemico	0	0	1	0	1
Retinosis pigmentaria	0	0	1	0	1
Retinosis pigmentaria - Síndrome de Usher	0	0	1	0	1
Síndrome 11q o Jacobsen	3	0	0	0	3
Síndrome Cornelia de Lange	0	0	1	0	1
Síndrome de Activación Mastocitaria	1	0	0	0	1
Síndrome de Angelman	1	0	0	0	1
Síndrome de Bartter	1	0	0	0	1
Síndrome de Behcet	0	0	12	0	12
Síndrome de Cantú	2	0	0	0	2
Síndrome de Cimitarra	1	0	0	0	1
Síndrome de Dubowitz	0	1	0	0	1
Síndrome de Ehlers Danlos Hiperlaxo	0	0	1	0	1
Síndrome de Ehlers-Danlos	1	0	10	0	11
Síndrome de Ehlers-Danlos Tipo 3	1	0	1	0	2
Síndrome de Hallermann Streiff	0	0	1	0	1
Síndrome de Kabuki	1	0	0	0	1
Síndrome de Klippel-Trenaunay	0	0	1	0	1
Síndrome de Kotsmann	1	0	0	0	1
Síndrome de Loeys Dietz	0	0	1	0	1
Síndrome de Marfan	2	3	8	0	13
Síndrome de Melas	0	1	0	0	1
Síndrome de Meniere	0	0	5	1	6
Síndrome de Moebius, microtia e hipoacusia	1	0	0	0	1
Síndrome de Moya Moya	0	0	1	0	1
Síndrome de Netherton	1	0	0	0	1
Síndrome de Noonan	1	0	0	0	1
Síndrome de Poland	1	1	1	0	3
Síndrome de Prader Willi	4	2	0	0	6
Síndrome de Raynaud	0	0	1	0	1
Síndrome de Rendu Osler Weber	0	0	0	1	1
Síndrome de Rett	0	0	1	0	1
Síndrome de Sheehan	0	0	0	1	1
Síndrome de Silver Rusell	0	1	0	0	1
Síndrome de Sjogren	0	0	1	0	1
Síndrome de Turner	1	0	0	0	1
Síndrome de Vogt Koyanagi Harada	0	0	2	0	2
Síndrome de Von Hippel Lindau / Esclerosis Tuberosa	0	0	2	0	2
Síndrome del Transportador de Glucosa Tipo 1 (GLUT1)	0	1	0	0	1
Síndrome Hiper IgE	0	1	0	0	1
Síndrome Meniere	0	0	1	0	1
Síndrome Miastenico de Lambert Eaton	0	1	0	0	1



Síndrome Poliglandular autoinmune	0	0	1	0	1
Síndrome Poliglandular autoinmune tipo 2	0	0	1	0	1
Síndrome Sturge Weber	0	1	0	0	1
Síndrome Townes Brocks	1	0	0	0	1
Talla baja	0	1	0	0	1
Tay Sachs	1	0	0	0	1
Telangiectasia hemorrágica hereditaria (HHT) o Rendu Osler Weber	0	1	0	0	1
Trimetilaminuria	0	0	1	0	1
Uveítis	0	0	3	0	3
Vanishing White Matter Disease	1	0	0	0	1
Vasculitis	0	1	0	0	1
Von Willebrand	0	0	1	0	1
Total	70	53	221	21	365

Respecto a la cantidad de personas que viven en el hogar, sólo el 7.1% es unipersonal, el 18.7% de dos personas. El 58% de los hogares está compuesto por 3 o 4 personas y el 1.6% cuenta de 7 a 10 personas. (Gráfico 4)

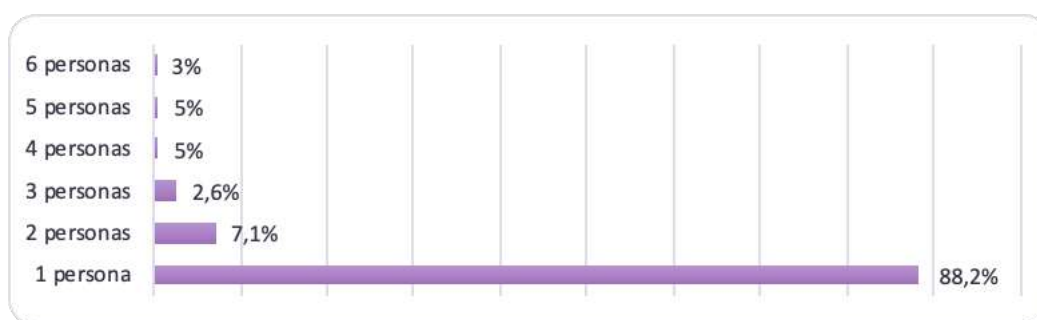
Gráfico 4 - Cantidad de personas del hogar



Respecto a la cantidad de persona/s afectada/s con una enfermedad poco frecuente en el hogar se evidencia que la gran mayoría es 1 sola persona siendo el 88.2% de los casos (Gráfico 5). El 7.1% dos personas, el 2.6% tres personas, y el 2.1% de los hogares 4, 5 y 6 personas.



Gráfico 5 - Cantidad de personas con diagnóstico de enfermedad poco frecuente dentro del hogar



Como se ha mencionado anteriormente, dentro de los hogares encuestados se observó que la cantidad de personas con enfermedad poco frecuente que conviven -en general- es una sola. No obstante, es menester señalar que:

- o del total de los encuestados el 7.1% son personas afectadas por una enfermedad poco frecuente que vive sola;
- o entre los hogares que cuentan de 5 a 7 integrantes, en el 10.5% de ellos conviven de 3 a 6 personas que padecen una enfermedad poco frecuente. (Tabla 6)

Tabla 6 - Cantidad de miembros del hogar según cantidad de miembros afectados por una enfermedad poco frecuente

Cantidad de miembros del hogar con una EPOF	Unipersonal	2 a 4 integrantes	5 a 7 integrantes	8 a 10 integrantes	Total
1 persona	100	89	82.5	100	88.9
2 personas	0	7.9	7	0	7.1
3 a 6 personas	0	3.1	10.5	0	4
Total	100 (27)	100 (291)	100 (57)	100 (4)	100 (379)

Al revisar la relación entre los estudios alcanzados por la persona afectada por la enfermedad poco frecuente con otras variables, se puede observar que, entre los que alcanzaron estudios altos el 15.7% vive en hogares unipersonales. En el otro extremo, quienes lograron estudios bajos el 23.5% reside en hogares de 5 a 7 integrantes. Junto con ello, se identificó que es una población escolarizada. Se puede observar que, más de un tercio de la población mayor de 20 años logró estudios, y finalizó estudios terciarios o universitarios más de la mitad de las personas adultas.

Tabla 7: Cantidad de miembros del hogar según estudios alcanzados por la persona afectada, en porcentajes

	Bajos	Medios	Altos	Total
Unipersonal	1,5	2,9	15,7	7,1
2 a 4 integrantes	73,5	86,2	73,1	76,8
5 a 7 integrantes	23,5	9,9	10,2	15,1
8 a 10 integrantes	1,5	1	0,8	1
Total	100 (136)	100 (102)	99,8 (141)	100 (379)



Respecto a contar con el diagnóstico de una enfermedad poco frecuente al momento de la realización de la encuesta, la gran mayoría respondió que si dispone del mismo (88.9%). En cambio, el 8.5% aún no lo tiene confirmado y el 1.6% no lo posee pero esta en camino de conseguirlo. Sólo el 1% no lo tiene ni tampoco tiene posibilidades de conseguirlo. Si bien la gran mayoría posee el diagnóstico, se debe considerar que la encuesta se realizó a través de FADEPOF, una institución que desarrolla actividades en torno a las enfermedades poco frecuentes y estas personas por algún motivo han tomado contacto con la misma.

Entre los encuestados que poseen diagnóstico de una enfermedad poco frecuente, no se han hallado diferencia respecto al género de los mismos. (Tabla 8)

Tabla 8 - Poseer el diagnóstico de la enfermedad según género

Respecto al diagnóstico	Femenino	Masculino	Total
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	8,3	7,9	8,5
No dispongo de diagnóstico, ni tengo posibilidades de conseguirlo	0,8	0,8	1
No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo	1,2	1,6	1,6
Si, dispongo de un diagnóstico confirmado	89,7	89,7	88,9
Total	100 (252)	100 (127)	100 (383)

Es de observarse que, entre quienes 'disponen de diagnóstico, pero no está confirmado' el 10.3% posee estudios bajos y el 9.8% estudios medios. Entre la población que 'dispone de diagnóstico confirmado' aparece una leve ventaja -por sobre el resto- entre quienes lograron estudios altos. (Tabla 9).

Tabla 9 - Poseer el diagnóstico de la enfermedad según estudios alcanzados

	Bajos	Medios	Altos	Total
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	10.3	9.8	5	8.2
No dispongo de diagnóstico, ni tengo posibilidades de conseguirlo	1.5	1	0	0.8
No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo	2.2	0	1.4	1.3
Si, dispongo de un diagnóstico confirmado	86	89.2	93.6	89.7
Total	100 (136)	100 (102)	100 (141)	100 (379)

En cuanto a la edad y la posibilidad de contar con un diagnóstico, casi el 14% de los niños de 1 a 9 años 'disponen de diagnóstico, pero no está confirmado', al igual que sucede entre los mayores de 60 años (Tabla 10).



Tabla 10 - Poseer el diagnóstico de la enfermedad según edad del paciente

	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	Total
Dispongo de un diagnóstico, pero no está confirmado	13.7	7.3	5.8	13.6	8.0
No dispongo de diagnóstico, ni tengo posibilidades de conseguirlo	0	1.8	0.9	0	0.8
No dispongo de diagnóstico, pero estoy en proceso de conseguirlo	2.7	1.8	0.4	4.5	1.3
Si, dispongo de un diagnóstico confirmado	83.6	89.1	92.9	81.8	89.8
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Uno de los grandes desafíos que presentan las enfermedades poco frecuentes, es el tiempo que demanda llegar a un diagnóstico. En la población encuestada, esta respuesta fue muy dispar desde 1 a 67 años. El promedio de años desde que apareció el primer síntoma hasta que esta población alcanzó el diagnóstico es de 10 años, la media es 5 años y la moda es 2 años con el 18% de casos.

Al revisar la cantidad de tiempo hasta llegar al diagnóstico, claramente los adultos han sido quienes más años les demandó, aunque debe tomarse en cuenta este indicador entre los niños y niñas ya que parece relevante tal como indica la Tabla 11. Entre los niños y niñas de 1 a 9 años casi la mitad demoró menos de 1 año, siendo para el 32.4% de 1 a 3 años. Es una información destacable que entre los que tienen entre 10 a 19 años (el 15%) recibió su diagnóstico luego de más de 10 años. Es decir que, gran parte de su vida vivió con alguna enfermedad poco frecuente. En tanto, entre quienes tienen entre 20 y 59 años (el 26.2%) y entre los adultos de más de 60 años un tercio de ellos tardó más de 10 años.

Gráfico 6 - Cantidad de años desde la aparición del primer síntoma al diagnóstico

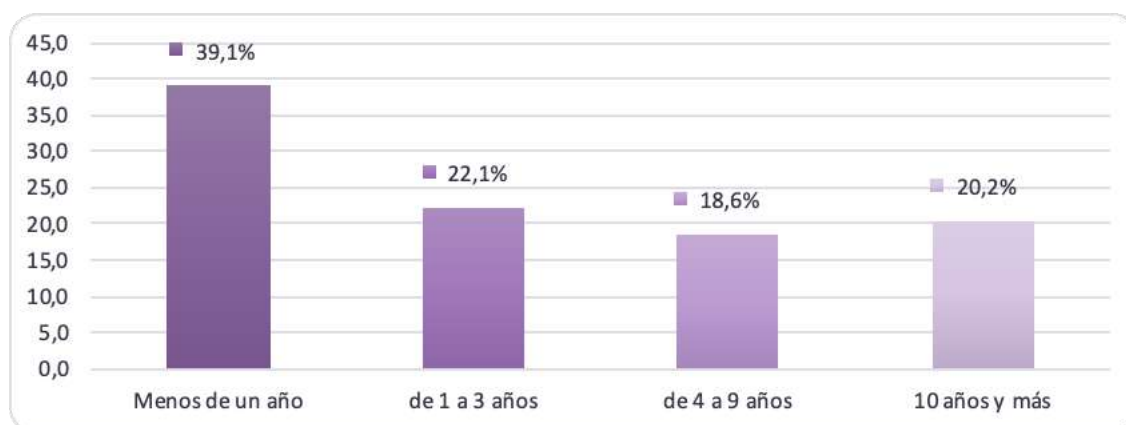


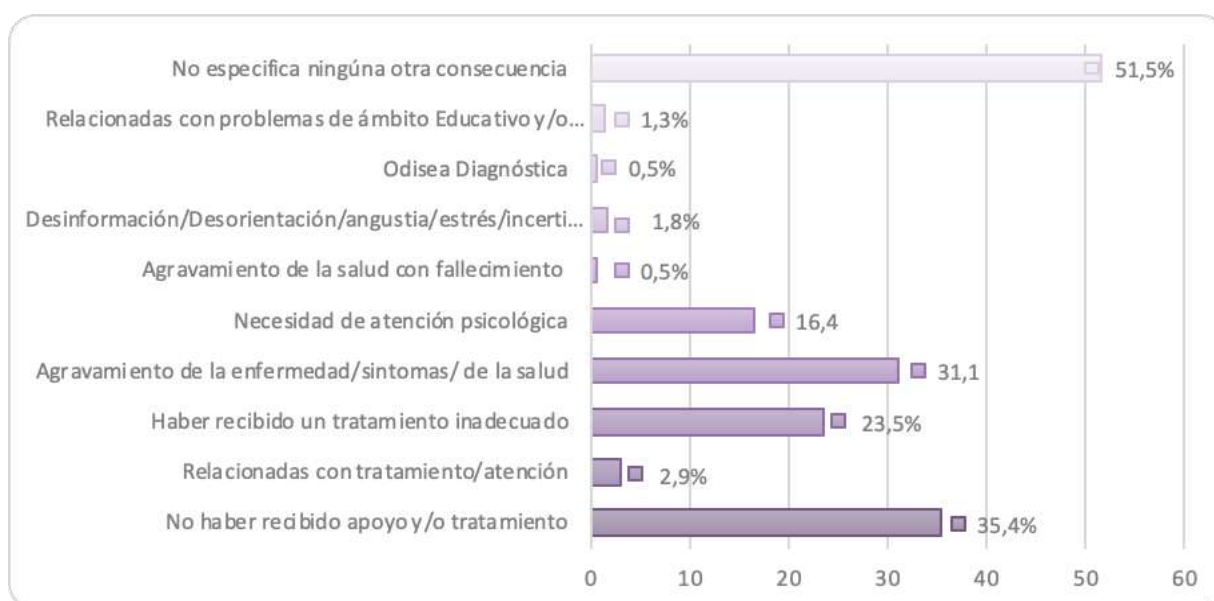
Tabla 11 - Cantidad de años desde la aparición del primer síntoma al diagnóstico según edad de la persona afectada en porcentaje

	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	Total
Menos de 1 año	49,3	41,5	36,2	28,6	39,1
de 1 a 3 años	32,4	20,8	19	23,8	22,1
de 4 a 9 años	18,3	22,6	18,6	14,3	18,9
10 años y más	0	15,1	26,2	33,3	19,9
Total	100 (71)	100 (53)	100 (221)	100 (21)	100 (366)



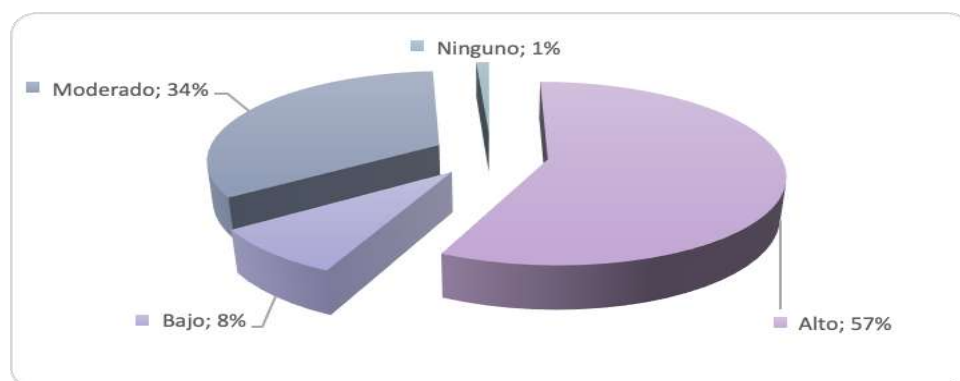
El tiempo en acceder a un diagnóstico certero acarrea una serie de consecuencias en la salud integral del paciente, en su socialización, interacciones sociales; que tienden a agravarse. Por ello, se indagó respecto a las consecuencias que identifican los pacientes por no disponer del mismo. El primer elemento que surge es que el 51.5% de los respondientes no especifican ninguna consecuencia, a ello le sigue el 35.4% que menciona el no haber recibido apoyo o tratamiento, el 31.1% indica el agravamiento de la enfermedad o síntomas, el 23.5% haber recibido tratamiento inadecuado. Otra información a tomar en cuenta es que, en 2 casos mencionan que no disponer del diagnóstico significó agravamiento de la enfermedad llegando al fallecimiento del paciente. Si bien este último número no representa relevancia estadística, corresponde observarlo.

Gráfico 7 - Consecuencias identificadas por el retraso del diagnóstico



Asimismo el padecer una enfermedad poco frecuente y el tiempo en que se retrasa el diagnóstico impactan en la cotidianidad de las personas en modo individual, familiar y social. Las personas encuestadas calificaron el impacto en la salud y vida cotidiana como: alto en un 57%, moderado en un 33.5% y bajo en un 8.4%. Solo el 1.1% consideró que no hubo ningún impacto. De modo claro, se evidencia la alta incidencia de estos padecimientos en las personas, si se considera que en casi 6 de cada 10 personas es un impacto alto en su vida cotidiana, y por ende, en su salud.

Gráfico 8 - Cómo calificaría el impacto que el retraso diagnóstico de la enfermedad poco frecuente ha tenido en la salud y vida diaria de la persona afectada



Se advierte que el impacto 'alto' es mayor entre las mujeres y el 'bajo' mayor entre los hombres. (Tabla 12)

Tabla 12 - Impacto de la enfermedad poco frecuente en la vida cotidiana según género, en porcentajes

Impacto de la enfermedad	Genero		Total
	Femenino	Masculino	
Alto	59,5	52,0	40,2
Moderado	33,7	33,1	47,9
Bajo	6,7	11,8	10,2
Ninguno	0	3,1	1,3
Total	100 (252)	100 (127)	100 (313)

En cuanto a la relación con los estudios alcanzados, como primera perspectiva se observa que entre quienes perciben que 'el impacto en la cotidianidad es alto', el 33% alcanzó estudios bajos, el 25% medios y el 42% altos. Como contracara, entre quienes perciben un impacto bajo el 50% posee estudios bajos y el 28% altos. Al cambiar la perspectiva y dirigir la mira desde los estudios altos, el mayor porcentaje de la población percibe el alto impacto (64.5%) y en el vértice contrario, quienes poseen estudios bajos el 11.8 % percibe impactos bajos. (Tabla 13)

Tabla 13 - Impacto de la enfermedad poco frecuente en la vida cotidiana según estudios alcanzados en porcentaje

Impacto de la enfermedad	Estudios alcanzados			Total
	Bajos	Medios	Altos	
Alto	52.2	52.9	64.5	57
Moderado	33.1	40.2	29.1	33.5
Bajo	11.8	6.9	6.4	57
Ninguno	2.9			1.1
Total	100 (136)	100 (102)	100 (141)	100 (379)

Asimismo, se analizó el impacto que la enfermedad poco frecuente en la salud y vida diaria de la persona afectada, según la propia percepción; por un lado dicho impacto aumenta con la edad, y por otro, el escaso porcentaje en que menciona "ninguno". (Tabla 14)

Tabla 14 - Calificación del impacto de la enfermedad poco frecuente en la salud y vida cotidiana de la persona afectada, en porcentaje

Impacto de la enfermedad	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Alto	45.2	58.2	60.3	59.1	57.0
Moderado	37.0	29.1	33.0	40.9	33.7
Bajo	13.7	10.9	6.7	0	8.3
Ninguno	4.1	1.8	0	0	1.1
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)



3.2. Consecuencia de la enfermedad poco frecuente en lo familiar y social

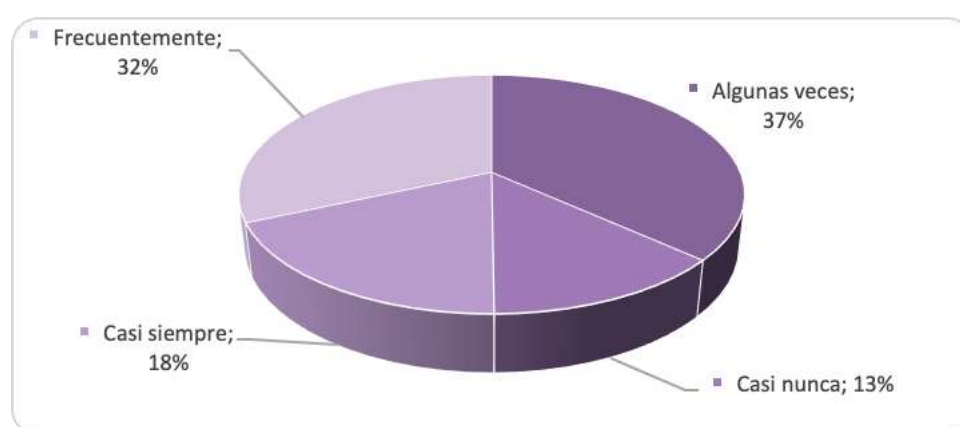
En las enfermedades en general y, en este caso las poco frecuentes en particular, su padecimiento genera consecuencias individuales, familiares, sociales; por ello se indagó al respecto.

Se trabajó en dos grandes dimensiones: una poder identificar la imposibilidad de realizar actividades de la cotidianeidad de las personas afectadas, y por otro lado, las referidas a consecuencias en los vínculos familiares y sociales.

Respecto a la primera dimensión, se analizó una serie de indicadores respecto a las consecuencias posibles para las personas afectadas por enfermedades poco frecuente. El primer elemento que observamos refiere a la imposibilidad en el tiempo de desarrollar actividades de la vida diaria, tales como estudiar o trabajar.

Se preguntó si la persona afectada ha pasado períodos en los que no ha podido desarrollar actividades de la vida diaria, estudiar o trabajar. El 36.7% respondió que solo algunas veces, en cambio el 31.7% frecuentemente no pudo realizar sus actividades diarias, el 18.5% casi siempre y el 13.2% casi nunca. Es decir que, efectivamente, inciden en el normal desarrollo de la vida diaria (Gráfico 9).

Gráfico 9 - Imposibilidad de desarrollar actividades de la vida diaria (estudiar o trabajar) de la persona afectada, a consecuencia de la enfermedad poco frecuente



En cuanto a la segunda dimensión, en relación a los vínculos familiares y sociales se observa que en general hay un tercio con consecuencias en sus vínculos a causa de la enfermedad y hasta amplificado por la enfermedad. Asimismo, en casi un tercio, la enfermedad no ha sido un elemento para fortalecer lazos familiares. Y, un tercio que no indicó consecuencias en sus vínculos.

Al observar la Tabla 15, se identifica que: respecto al aislamiento de amigos/as o familiares para el 38.1% si fue causado por la enfermedad, un porcentaje similar se da respecto a las tensiones dentro de la familia con el 34.8% y el 31.5% indica que los miembros de la familia se sienten descuidados. Es menester considerar que entre los encuestados, la enfermedad no ha llevado a divorcios o separación de parejas, en su gran mayoría. (Tabla 15)

Tabla 15 - Desde que los síntomas de la enfermedad comenzaron, usted y/o su familia ha experimentado alguna de las siguientes situaciones

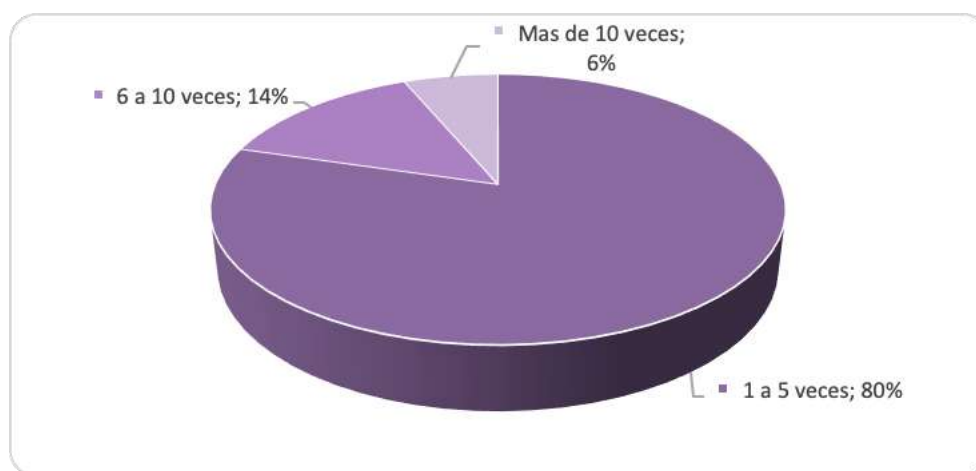
	Si, y fue causado por la enfermedad rara	Si, y fue amplificado por la enfermedad rara	Si, pero la enfermedad rara no fue la causa	No	Total
Aislamiento de amigos o familia	38,1	13	5,2	43,6	100
Miembros de la familia que se sienten descuidados	31,5	10,6	5	52,9	100
Tensiones entre miembros de la familia	34,8	15,3	8,4	41,5	100
Fortalecimiento de los lazos familiares	27,9	29,6	10,3	32,3	100
Divorcio o separación	5,1	4,2	5,7	84,9	100



3.3. Consecuencia de la enfermedad poco frecuente en la persona afectada

Las personas afectadas por este tipo de enfermedades suelen tener que estar hospitalizadas por algún período de tiempo y, en ocasiones, más de una vez. En esta población el 37.1% debió hospitalizarse al menos 1 vez en los últimos dos años. Al revisar detenidamente la cantidad de veces que la persona estuvo hospitalizada, se observó una alta dispersión en donde el mínimo es 1 vez y el máximo 50 veces, el promedio es de 4.08. En tanto, el 80% estuvo hospitalizada de 1 a 5 veces en los últimos dos años. El 14% de 6 a 10 veces, y 6% más de 10 veces en un lapso de dos años. (Gráfico 10)

Gráfico 10 - Cantidad de hospitalizaciones en los últimos dos años



En cuanto a las hospitalizaciones derivadas de la enfermedad, se observó que entre quienes debieron hacerlo en los últimos dos años el 46.5% alcanzó estudios 'bajos', el 24,6% 'medios' y el 28.9% 'altos'. (Tabla 16) Estos últimos datos nos alertan respecto a la relación del sujeto con la enfermedad y su vinculación con los estudios alcanzados.

Tabla 16 - Hospitalización en los últimos dos años debido a la enfermedad, según estudios alcanzados, en porcentajes

	Estudios Alcanzados			Total
	Bajos	Medios	Altos	
No	51.5	65.7	70.9	62.5
Si	48.5	34.3	29.1	37.5
Total	100 (136)	100 (102)	100 (141)	100 (379)

En cuanto a la salud psicológica se indagó respecto al estado de ánimo de la persona afectada, en este punto el 11,5% indica que en las últimas cuatro semanas 'casi siempre' se sintió deprimido o infeliz, y el 11.1% sintió que 'no pudo sobreponerse a sus problemas'. Si bien ambos porcentajes no resultan altos, es menester considerar que el 73% 'alguna vez se sintió deprimido o no pudo sobreponerse', ya que sólo un 27% 'casi nunca' experimentó estos sentimientos.

Algunos de los elementos descriptos pueden explicar la salud psicológica de la persona afectada. A continuación, se presentan algunos indicadores referidos al estado anímico del paciente (Tabla 17).

Tabla 17 - Durante las últimas cuatro semanas, la persona con una enfermedad poco frecuente, con qué frecuencia:

	Casi siempre	Frecuentemente	Algunas veces	Casi nunca	Total
Se ha sentido infeliz o deprimido	11,5	23,2	38,5	26,8	100 (340)
Ha sentido que no puede sobreponerse a sus problemas	11,1	18,4	43,4	27,1	100 (343)

Siguiendo con algunos indicadores de tipo psicológico, se observa que las mujeres se han sentido ‘más infeliz o deprimida’ y han sentido que ‘no puede sobreponerse a sus problemas’, en relación a los varones. (Gráfico 11 y 12)

Gráfico 11 - Durante las últimas cuatro semanas, la persona con una enfermedad poco frecuente, ¿con qué frecuencia se ha sentido infeliz o deprimido?, según género

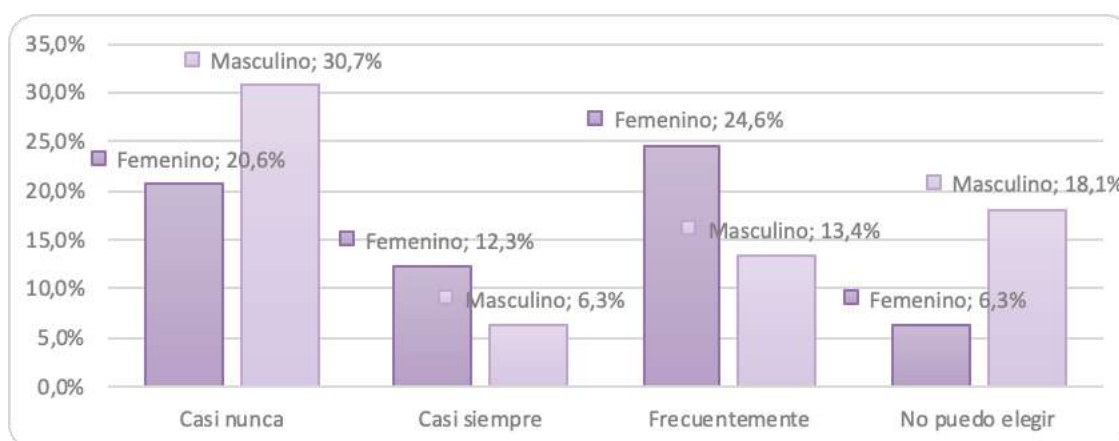
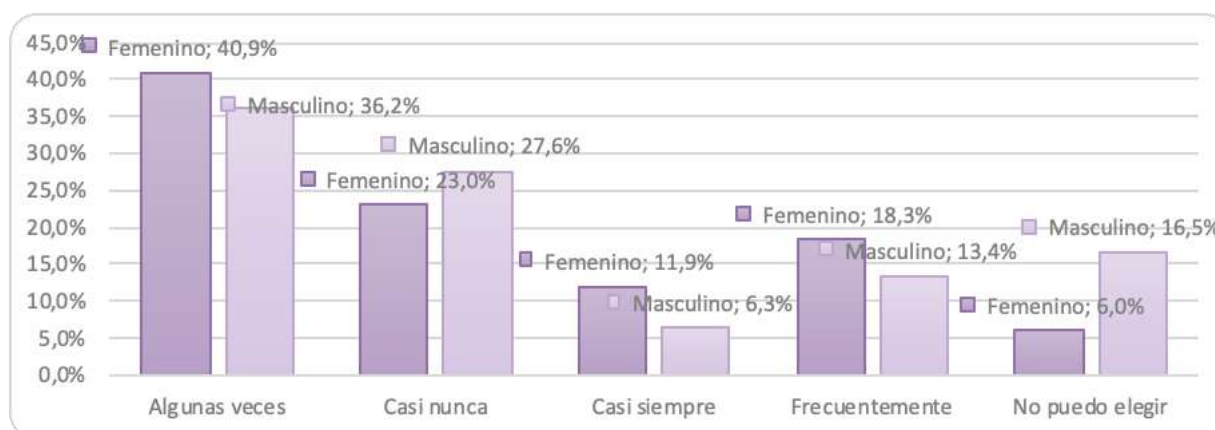


Gráfico 12 - Durante las últimas cuatro semanas, la persona con una enfermedad poco frecuente, con qué frecuencia ha sentido que no puede sobreponerse a sus problemas, según género



A continuación, se analiza la información respecto al nivel de dificultades que enfrenta la persona afectada respecto a tareas de la vida cotidiana, tales como comunicarse con otros en conversaciones, el manejo de pequeñas tareas administrativas propias, el cuidado personal, entre otras; con una escala que incluye ‘es incapaz de realizar las tareas’ hasta ‘no observar ninguna dificultad’. El primer dato a destacar es que entre un 30 y 60% de la población manifiesta el no hallar dificultades, por otra parte, el 16.4% menciona la incapacidad de controlar las finanzas y manejar las tareas administrativas de la vida diaria (hacer pequeños pagos, sacar dinero del banco o cajero, etc.) y el 10.8% es incapaz de realizar las actividades y tareas de la vida diaria (tareas domésticas, preparación de comidas, compras, etc.).

Asimismo, es necesario considerar que el 17.7% refiere que posee mucha dificultad para el funcionamiento motor y sensorial (ver, escuchar, mantener la posición corporal). El 15.8% tiene mucha dificultad en realizar actividades de la vida diaria, tales como las tareas domésticas, preparar comidas, realizar las compras.

Por otra parte, es notoria la mención por parte de los encuestados de encontrar “alguna dificultad” en la realización de diferentes actividades que requieren atención. El 30.9% encuentra alguna dificultad en comprender y aprender, el 41.4% en controlar la conducta en general, el 43.5% en mantener una vida social y relaciones con otras personas, el 39.1% en el funcionamiento motor y sensorial (ver, escuchar, mantener la posición corporal) y el 40.1 % en realizar tareas de la vida diaria (domésticas, preparación de comidas, compras, etc.). Estos datos indican la complejidad de la vida cotidiana para estos sujetos. (Tabla 18)

Tabla 18 - Hasta qué punto la persona que vive con una enfermedad poco frecuente tiene dificultades para:

	Incapaz de hacerlo	Mucha dificultad	Alguna dificultad	Ninguna dificultad
Comunicarse con otros (conversando, utilizando medios electrónicos como teléfono móvil, correo)	5,8	9	25,9	59,4
Comprender y aprender	2,1	8,4	30,9	58,6
Controlar las finanzas y manejar las tareas administrativas de la vida diaria (hacer pequeños pagos, sacar dinero del banco o cajero, etc.)	16,4	7,7	16,1	59,9
Controlando la conducta, en general	2,4	8,4	41,4	47,8
Actividades de cuidado personal (higiene personal, vestirse/desvestirse, comer, etc.)	6,9	8,7	29,3	59,9
Vida social y relaciones con otras personas	3,4	15	43,5	38
Funcionamiento motor y sensorial (ver, escuchar, mantener la posición corporal)	2,1	17,7	39,1	41,2
Actividades y tareas de la vida diaria (tareas domésticas, preparación de comidas, compras, etc)	10,8	15,8	40,1	33,2

Siguiendo en esta línea de análisis, a continuación se presentan los resultados respecto a limitaciones u obstáculo para el acceso o permanencia en oportunidades o actividades del ámbito laboral/profesional. El dato fuerte que se destaca es en el ítem “le llevó a tener más oportunidades profesionales”, el 78.1% dice “nada”. Por otro lado, la noción de *limitación* por parte de la enfermedad está presente en todos los ítems en torno a un tercio en el valor de “mucho”. Para el 28%, el diagnóstico de la enfermedad poco frecuente limitó mucho ‘sus elecciones profesionales’ y ‘ser promovido’, para el



33% respecto a ‘reducir su actividades’ y ‘disminuir sus ingresos’, llegando al 36.9% en relación a las ‘oportunidades de tener un trabajo’.

Tabla 19 - El hecho de que su vida está afectada por una enfermedad poco frecuente, en qué medida:

	Mucho	Moderadamente	Poco	Nada
Limitó sus elecciones profesionales	28,5	25,1	22,4	24
Le llevó a reducir o detener su actividad profesional	33	22,7	22,2	22,2
Causó una disminución de sus ingresos	33,2	21,4	16,4	29
Limitó sus oportunidades de tener un trabajo	36,9	14,5	14,8	33,8
Limitó que fuera promovido	28,2	8,7	11,6	51,5
Le impidió tener acceso a un mayor nivel educativo	17,4	12,7	13,7	56,2
Le llevó a tener más oportunidades profesionales	7,4	3,4	11,1	78,1

Por otra parte, el padecimiento de estas enfermedades trae aparejado diversos elementos que limita la calidad de vida de las personas afectadas. A partir del relevamiento se observó dicha incidencia en la población infantil, entre los niños y niñas de 1 a 9 años el 34% no ha podido desarrollar sus actividades diarias referidas al estudio ‘frecuentemente’, algo similar ocurre entre la población mayor de 59 años, con el 36.4%. (Tabla 20)

Tabla 20 - Afectación en el desarrollo de actividades diarias: estudios o trabajar según edad del paciente, en porcentajes

Afectación en el desarrollo de actividades diarias	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Algunas veces	37.0	32.7	38.4	22.7	36.4
Casi nunca	16.4	18.2	11.2	13.6	13.4
Casi siempre	12.3	21.8	18.8	27.3	18.4
Frecuentemente	34.2	27.3	31.7	36.4	31.8
Total	100 (75)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

A su vez, en la población analizada las mujeres son las más afectadas en el desarrollo de sus actividades diarias: en el 35.7% incidió “mucho”. (Gráfico 13). En cuanto a la reducción de los ingresos a causa de la enfermedad fueron afectados tanto varones como mujeres (Gráfico 14). En cambio, respecto a limitar las oportunidades laborales se observa de modo claro como las mujeres sintieron mayores restricciones. Entre las mujeres el 40.5% responden que se sintieron “mucho” en cuanto a las limitaciones; entre los varones dicho porcentaje baja al 29.9%. Y en contrario, los varones consideran que “nada” el 41.7% en tanto las mujeres el 29.8%. (Gráfico 15)



Gráfico 13 - Afectación de la enfermedad para la reducción o detención de la actividad profesional según género

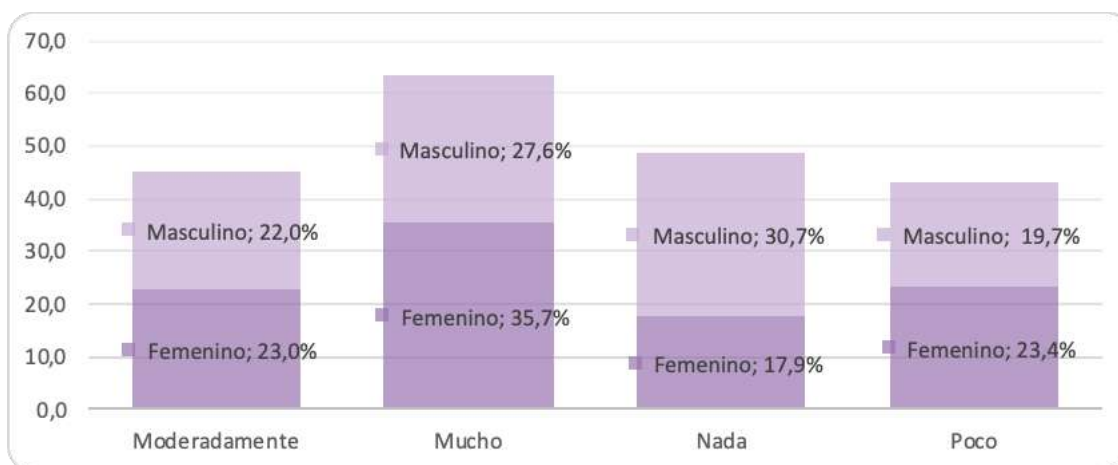


Gráfico 14 - Afectación de la enfermedad para la disminución de sus ingreso según género

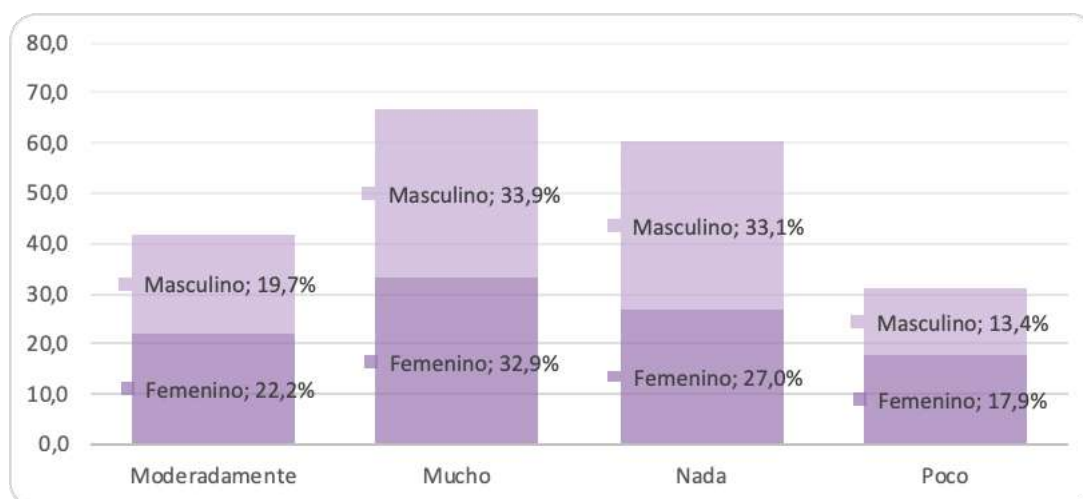
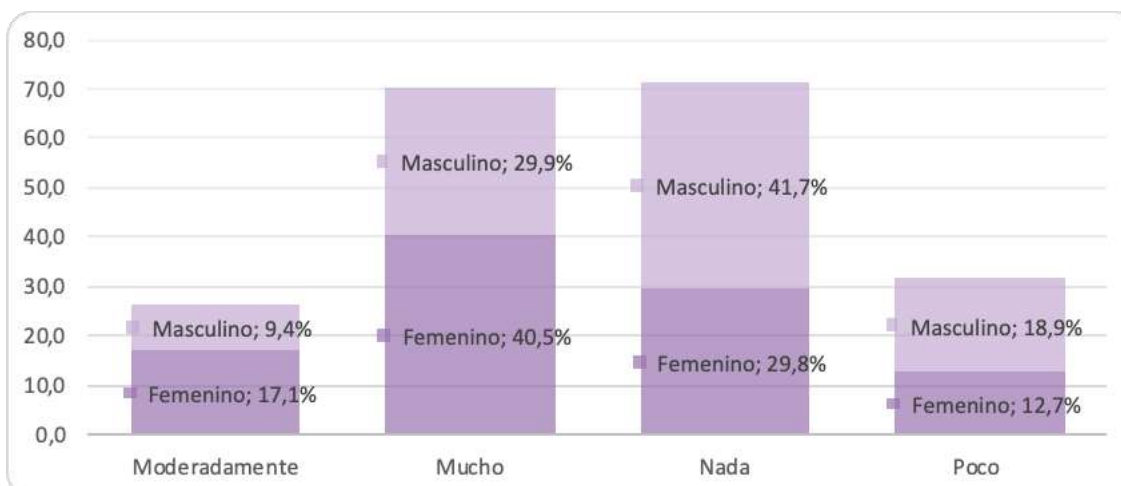


Gráfico 15 - Limitación de oportunidades de tener un trabajo según género



3.4. Costos asociados a la enfermedad poco frecuente

Las enfermedades en general traen aparejados costos referidos a su tratamiento, medicamentos y cuidados, entre otros; por ello se analizó dicha dimensión a efectos de lograr un conocimiento mayor respecto a los costos asociados a las enfermedades poco frecuentes.

Si bien, tal como se mencionó anteriormente, en esta encuesta no se relevó la información discriminada por tipo de cobertura de salud (Atención Pública, Obra Social o Empresa de Medicina Prepaga). No obstante, si se relevó en relación a la posibilidad de hacerse cargo de los costos de algunos indicadores propios de transitar por una enfermedad poco frecuente.

En lo referido a los medicamentos y/o productos cubiertos, se destaca que el 36.1% de la población encuestada indica que 'algunos' están cubiertos totalmente y otros parcialmente. El 13.7% refiere que no está cubierto ningún medicamento de los que necesita la persona enferma (Gráfico 16). En este sentido, es que para el 90% de la población los costos de la enfermedad poco frecuente son altos o muy altos; ello explica que para el 82.3% es difícil o muy difícil asumirlos. (Gráfico 17 y 18)

Gráfico 16 - Cobertura de medicamentos y/u otros productos de salud que la persona con enfermedad poco frecuente necesita, por parte de la seguridad social u otro organismo público o privado

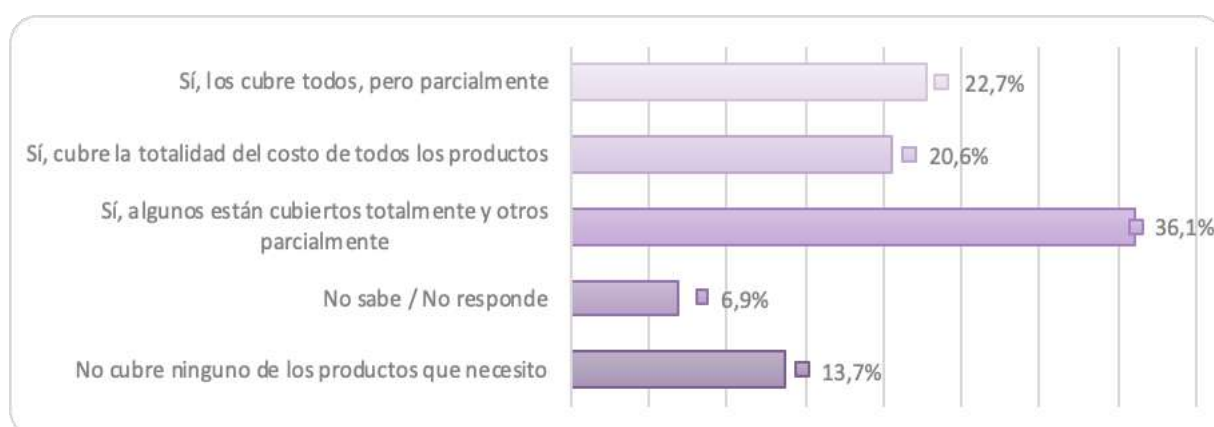


Gráfico 17 - Considerando todos los aspectos, ¿cómo juzgaría usted los costos asociados a la enfermedad poco frecuente?

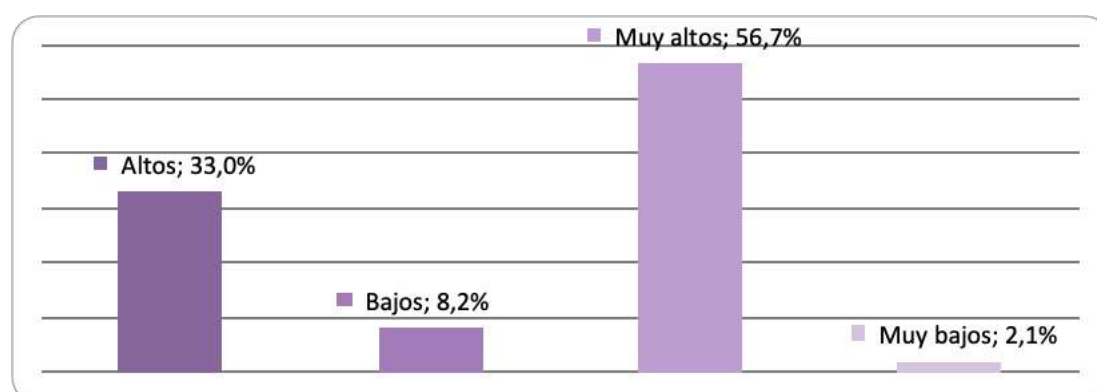
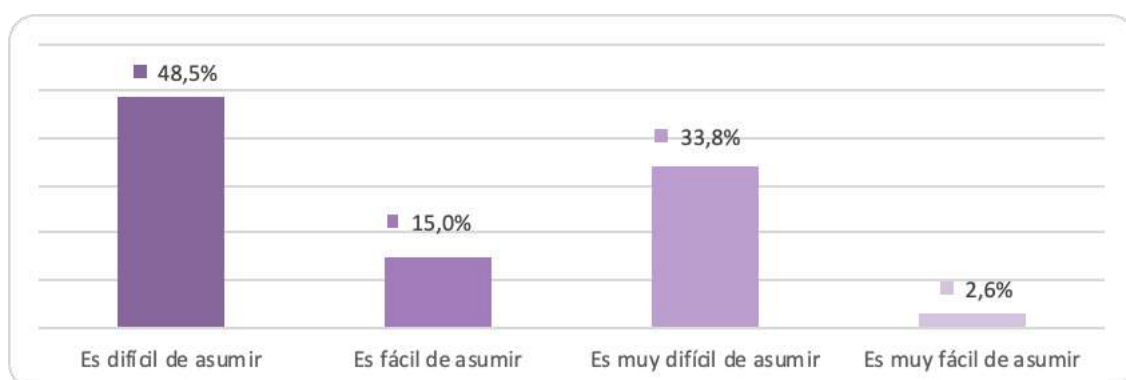


Gráfico 18 - Para usted y su familia, este costo:



Respecto a los aspectos que no están cubiertos, el 42.5% refiere a la cobertura de tratamiento y medicación, el 60.7% en la admisión en hospitales, el 54.1% en las pruebas y evaluaciones, el 46.2% respecto a las citas con profesionales de la salud, el 42.7% en cuanto a las terapias de rehabilitación.

Respecto a la posibilidad de cubrir estos costos, en esta población, el 21.4% no logra cubrir los servicios del cuidado, aunque esto pareciera no ser una preocupación, ya que posiblemente se resuelve en el contexto familiar. (Tabla 21)

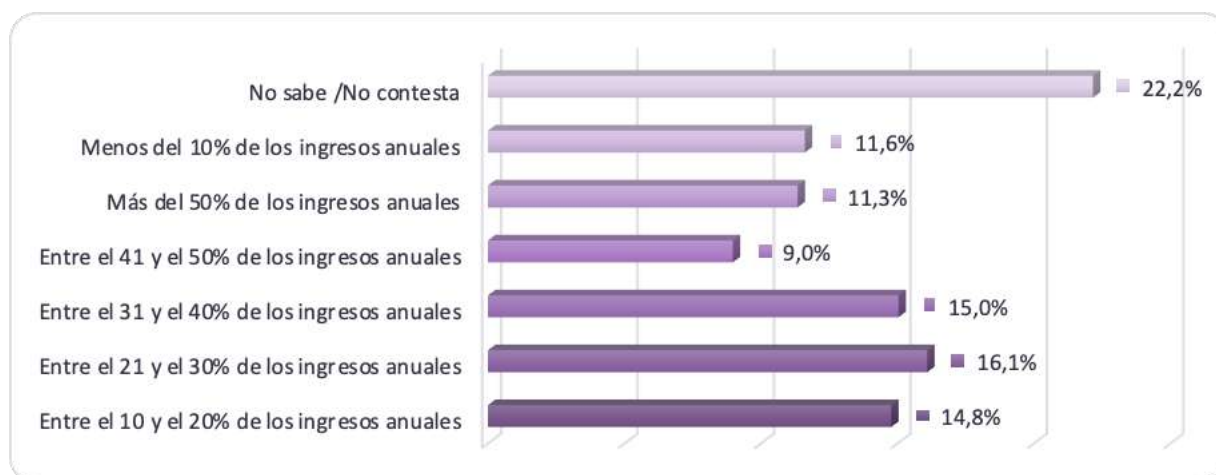
Tabla 21 - Entre los siguientes costos, derivados de la enfermedad poco frecuente, cuáles están al menos parcialmente cubiertos por usted o su familia

	No, y no me preocupa	No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	Si, y es difícil de cubrir	Si, y no puedo pagarlo	Si, y puedo cubrirlo
Tratamientos y medicación	1,1	42,5	32,2	14,2	10
Servicios de transporte	10	20,6	29	8,7	31,7
Admisiones en hospitales	4,5	60,7	16,6	6,1	12,1
Pruebas y evaluaciones	3,7	54,1	21,4	10,6	10,3
Dieta especial	23,2	11,3	29,8	9	26,6
Citas con profesionales de salud	0,8	46,2	29,8	9,5	13,7
Terapias de rehabilitación	12,4	42,7	20,1	14,8	10
Servicios de cuidado en el hogar (ayuda en el hogar, asistentes personales, niñera)	45,9	11,3	11,9	21,4	9,5
Dispositivos e inversiones (silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc.)	52	22,2	9,5	11,1	5,3
Respiro familiar	47,8	11,3	14,5	19,8	6,6

Continuando en esta línea temática, es relevante considerar la percepción del porcentaje promedio del total de ingresos familiares destinados a la atención de la persona con una enfermedad poco frecuente.

Si bien el porcentaje mayor (22.2%) no responde, alrededor del 45% considera que se encuentra entre el 10 y 40% de los ingresos anuales. (Gráfico 19)

Gráfico 19 - Percepción del porcentaje total de ingresos de la familia se destinan a gastos relacionados con la atención de la persona con una enfermedad poco frecuente (incluyendo tratamientos, especialidades, fármacos, transporte, etc.)



Este porcentaje del total de ingresos familiares se destinan gastos para los siguientes rubros:

- El 57% a tratamientos médicos/ atención sanitaria
- El 64.6% a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios
- El 17.2% a ayudas técnicas/ ortopedia
- El 19.5% a apoyo o asistencia personal
- El 12.1% a la adaptación de la vivienda
- El 29.8% al transporte y/o adaptación de vehículos
- El 7.4% a dietas/ alimentación; otros tratamientos tales como psicológicos; realización de estudios específicos

Respecto a los costos que acarrea la enfermedad y en relación a aquellos que cubre el sistema de salud, se destaca que:

- los derivados por tratamiento y medicación entre las mujeres el 39.3% no está cubierto por el sistema de salud u otra entidad, y sube al 48.8% entre los varones. Por ello, es 'difícil de cubrir' para el 35.3% de las mujeres y para el 26% de los varones.
- el servicio de transporte no está cubierto por el sistema de salud para el 18.3% de las mujeres y para el 25.2% de los varones. Por ende, es 'difícil de cubrir' para el 32.1% de mujeres y el 22.8% de varones.
- las admisiones a hospitales 'no está cubierto' por el sistema de salud u otra entidad, para el 58.7% de las mujeres y asciende al 64.6% entre los varones. 'Es difícil de cubrir' para el 19.8% de mujeres y 10.2% de los varones.
- las pruebas y evaluaciones 'no está cubierto' por el sistema de salud u otra entidad para el 52.4% de las mujeres y para el 57.5% de varones, y 'es difícil de cubrir' para el 9.1% de mujeres y el 13.4% de varones.
- 'una dieta especial' no está cubierto por el sistema de salud u otra entidad para el 9.1 % de las mujeres y para el 15.7 % de varones, y 'es difícil de cubrir' para el 31.3 % de mujeres y el 26.8 % de varones.

- las citas con profesionales de salud ‘no está cubierto’ por el sistema de salud u otra entidad para el 42.9 % de las mujeres y para el 52.8 % de varones, y ‘es difícil de cubrir’ para el 32.5 % de mujeres y el 24.4 % de varones.
- las terapias de rehabilitación ‘no está cubierto’ por el sistema de salud u otra entidad para el 39.3 % de las mujeres y para el 49.6 % de varones, y ‘es difícil de cubrir’ para el 20.6 % de mujeres y el 18.9 % de varones.
- los servicios de cuidado en el hogar (ayuda en el hogar, asistentes personales, niñera) ‘no está cubierto’ por el sistema de salud u otra entidad para el 8.3 % de las mujeres y para el 17.3% de varones, y ‘es difícil de cubrir’ para el 11.1 % de mujeres y el 13.4 % de varones, aunque no es una preocupación para el 49.2% de mujeres y el 39.4% de varones.
- los dispositivos e inversiones (silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc.) ‘no está cubierto’ por el sistema de salud u otra entidad para el 18.7% de las mujeres y para el 29.1% de varones, y ‘es difícil de cubrir’ para el 6.7 % de mujeres y el 15 % de varones, aunque no es una preocupación para el 56.3 % de mujeres y el 43.3% de varones.

A continuación, se revisa los gastos que cubre la seguridad social en cuanto a medicamentos y/u otros productos de salud que la persona con enfermedad poco frecuente necesita. Por un lado, se destaca que para el 56.8% de la población están cubiertos algunos ‘total’ y otros ‘parcialmente’. En ningún caso, ‘cubre totalmente’, con leves desventajas para las mujeres respecto a la ‘no cobertura’ y ventaja respecto a la cobertura ‘de algunos totalmente o parcialmente’. (Tabla 22)

Tabla 22 - Cobertura de la seguridad social en medicamentos y/u otros productos de salud según género, en porcentajes

	Femenino	Masculino	Total
No cubre ninguno de los productos que necesito	22,9	18,7	21,6
Sí, algunos están cubiertos totalmente y otros parcialmente	54,2	62,7	56,8
Sí, cubre la totalidad del costo de todos los productos	0,0	0,0	0,0
Sí, los cubre todos, pero parcialmente	11,4	9,3	10,8
No sabe / No responde	11,4	9,3	10,8
Total	100 (166)	100 (75)	100 (241)

El sostenimiento de dichos costos es ‘difícil de asumir’ para casi la mitad de la población y ‘muy difícil’ para el 37% de los varones (Tabla 23); ello permite comprender que para el 57.6% del total de encuestados los costos asociados a la enfermedad poco frecuente se consideren ‘muy altos’. En este punto se destaca que para casi 6 de cada 10 encuestados varones es ‘muy alto’. (Tabla 24)

Tabla 23 - Dificultad de asumir los costos por el enfermo y su familia por género, en porcentajes

Para usted y su familia, este costo:	Genero		Total
	Femenino	Masculino	
Es muy difícil de asumir	32,1	37,0	33,8
Es difícil de asumir	50,8	44,1	48,5
Es fácil de asumir	15,1	15,0	15,0
Es muy fácil de asumir	2,0	3,9	2,6
Total	100 (252)	100 (127)	100 (379)



Tabla 24 - Consideración de los costos asociados a la enfermedad rara según género, en porcentajes

Consideración de los costos asociados a la enfermedad	Genero		Total
	Femenino	Masculino	
Muy altos	55,2	59,8	56,7
Altos	35,3	28,3	33,0
Bajos	7,9	8,7	8,2
Muy bajos	1,6	3,1	2,1
Total	100 (252)	100 (127)	100 (379)

Las personas encuestadas destinan porcentajes de sus ingresos anuales entre el 16 y el 9%, siendo los varones quienes consignan un poco más que las mujeres. (Tabla 25)

Tabla 25 - Porcentaje del total de ingresos de la familia se destinan, en promedio, a gastos relacionados con la atención de la persona con una enfermedad poco frecuente (incluyendo tratamientos, especialidades, fármacos, transporte, etc.) según género en porcentajes

Porcentaje del total de ingresos de la familia se destinan a gastos enfermedad	Genero		Total
	Femenino	Masculino	
Menos del 10% de los ingresos anuales	11,1	12,6	11,6
Entre el 10 y el 20% de los ingresos anuales	15,1	14,2	14,8
Entre el 21 y el 30% de los ingresos anuales	19,8	8,7	16,1
Entre el 31 y el 40% de los ingresos anuales	14,7	15,7	15,0
Entre el 41 y el 50% de los ingresos anuales	7,5	11,8	9,0
Más del 50% de los ingresos anuales	10,3	13,4	11,3
No sabe /No contesta	21,4	23,6	22,2
Total	100 (252)	100 (127)	100 (379)

A continuación, se analiza la relación de los costos de la enfermedad en relación a la edad del paciente. Al respecto se observa el fuerte peso de los ‘tratamientos y medicación’ que están parcialmente cubiertos por el enfermo o la familia o el sistema de salud, en donde 6 de cada diez adultos mayores de 59 años está cubierto por el sistema de salud; algo similar ocurre con los menores de 10 años siendo que algo más de la mitad logran dicha cobertura. No obstante, es menester llamar la atención en cuanto que un tercio de la población se hace cargo de dichos costos y considera que es ‘difícil cubrirlos’, aunque ello es así para el 18.2% de las personas de 60 y más edad. (Tabla 26)

Por otra parte, respecto al servicio de transporte, para el 38.4% de los niños y niñas de 1 a 9 años de edad está cubierto por el sistema de salud, y para el 27.4% resulta difícil de cubrir dicho costo. En esta línea corresponde considerar que para un tercio de la población le resulta oneroso cubrir el gasto del transporte tanto para los niños y jóvenes y también para aquellos de 20 a 59 años de edad. (Tabla 27)

En relación a las admisiones a hospitales, es menester prestar atención que para el 20% de la población infantil es difícil cubrir este gasto.



Tabla 26 - Cobertura del tratamiento y medicación derivados de la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura del tratamiento y medicación	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	0	0	1.8	0	1.1
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	52.1	47.3	36.2	59.1	42.2
Si, y es difícil de cubrir	34.2	32.7	33	18.2	32.4
Si, y no puedo pagarlo	6.8	9.1	17.4	18.2	14.2
Si, y puedo cubrirlo	6.8	10.9	11.6	4.5	10.2
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 27 - Cobertura del servicio de transporte derivado de la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura del servicio de transporte	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	2,7	9,1	12,1	18,2	10,2
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	38,4	25,5	13,4	18,2	20,3
Si, y es difícil de cubrir	27,4	29,1	31,3	13,6	29,1
Si, y no puedo pagarlo	6,8	9,1	8,9	9,1	8,6
Si, y puedo cubrirlo	24,7	27,3	34,4	40,9	31,8
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 28 - Cobertura de admisiones en hospitales derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Admisiones en hospitales	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	4,1	5,5	4	9,1	4,5
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	61,6	67,3	57,6	68,2	60,4
Si, y es difícil de cubrir	20,5	10,9	17	13,6	16,6
Si, y no puedo pagarlo	4,1	1,8	7,6	9,1	6,1
Si, y puedo cubrirlo	9,6	14,5	13,8	0	12,3
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

En cuanto a la cobertura de las pruebas y evaluaciones entre las personas de 60 y más años el 72.7% posee cobertura por parte del sistema salud, dicho porcentaje baja al 50.4% entre los de 20 a 59 años. En tanto, a un cuarto de la población infantil le resulta difícil cubrir este tipo de costos. (Tabla 29)

Entre la población mayor de 20 años, si bien el 25% se hace cargo de la dieta especial y puede cubrir dicho gasto, para el 28% le resulta difícil de cubrir. Junto con ello, al 40% de la población infantil le resulta complejo asumir dicho costo. (Tabla 30)



Tabla 29 - Cobertura de pruebas y evaluaciones derivadas por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura de pruebas y evaluaciones	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	2,7	5,5	3,6	4,5	3,7
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	54,8	58,2	50,4	72,7	53,7
Si, y es difícil de cubrir	24,7	16,4	22,8	9,1	21,4
Si, y no puedo pagarlo	9,6	12,7	10,3	13,6	10,7
Si, y puedo cubrirlo	8,2	7,3	12,9	0	10,4
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 30 - Cobertura de dieta especial derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura de dieta especial	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	20,5	12,7	26,8	27,3	23,5
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	15,1	18,2	7,6	13,6	11
Si, y es difícil de cubrir	39,7	32,7	27,7	18,2	30,2
Si, y no puedo pagarlo	1,4	0,0	13,4	9,1	8,8
Si, y puedo cubrirlo	23,3	36,4	24,6	31,8	26,5
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

En cuanto a la cobertura de las visitas médicas se observa que alrededor de la mitad de la población posee un sistema de salud que lo atiende, y este porcentaje aumenta al 73% en los mayores de 59 años; pero es menester considerar que para un tercio le resulta difícil de cubrir (dicha situación empeora en los menores de 9 años). (Tabla 31) Junto con ello es menester llamar la atención respecto a la cobertura de terapias de rehabilitación en donde para el 20% de la población es difícil de cubrir aumentando al 30% para niños y adolescentes de 10 a 19 años, insistiendo en las consecuencias en esta etapa vital. (Tabla 32)

Tabla 31 - Cobertura de cita con profesionales de salud derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura de cita con profesionales de salud	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	0	0	1,3	0	0,8
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	42,5	52,7	43,3	72,7	46,3
Si, y es difícil de cubrir	35,6	23,6	31,3	13,6	29,9
Si, y no puedo pagarlo	8,2	7,3	10,3	9,1	9,4
Si, y puedo cubrirlo	13,7	16,4	13,8	4,5	13,6
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)



Tabla 32 - Cobertura de terapias de rehabilitación derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura de cita con profesionales de salud	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	2.7	12.7	14.7	22.7	12.6
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	58.9	43.6	36.2	54.5	42.8
Si, y es difícil de cubrir	19.2	30.9	18.3	18.2	20.3
Si, y no puedo pagarlo	12.3	5.5	18.3	4.5	14.4
Si, y puedo cubrirlo	6.8	7.3	12.5	0	9.9
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Respecto a la posibilidad de tener cobertura en los cuidados en el hogar, si bien se destaca que no es una preocupación para casi la mitad de la población encuestada; para el 21% se hace cargo de dicha erogación y le resulta difícil hacerlo; esta situación es más complejo para la población infantil y juvenil. (Tabla 33)

Tabla 33 - Cobertura en servicios de cuidado en el hogar (ayuda en el hogar, asistentes personales, niñera) derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura en servicios de cuidado en el hogar	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	31.5	40	53.1	40.9	46.3
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	15.1	21.8	5.8	22.7	11
Si, y es difícil de cubrir	20.5	20	6.7	13.6	11.8
Si, y no puedo pagarlo	21.9	14.5	24.1	9.1	21.4
Si, y puedo cubrirlo	11	3.6	10.3	13.6	9.6
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Respecto a la cobertura de dispositivos tales como silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc.; si bien para algo más de la mitad de la población no es una preocupación, entre la población adulta el 50% posee cobertura y dicho porcentaje baja a 25 y 27% en la población infantil y adolescente respectivamente. Y, entre la población infantil al 23% le resulta difícil cubrir ese gasto. (Tabla 34)

Tabla 34 - Cobertura en dispositivos e inversiones (silla de ruedas, adaptaciones en el hogar, etc) derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura en dispositivos e inversiones	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	42.5	52.7	57.1	36.4	52.4
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	24.7	27.3	16.5	50	21.7
Si, y es difícil de cubrir	23.3	7.3	6.3	4.5	9.6
Si, y no puedo pagarlo	5.5	9.1	13.8	4.5	11



Si, y puedo cubrirlo	4.1	3.6	6.3	4.5	5.3
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 35 - Cobertura en respiro familiar derivada por la enfermedad poco frecuente por parte del paciente o su familia según edad, en porcentajes

Cobertura en respiro familiar	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No, y no me preocupa	37	40	54.5	40.9	48.1
No. Está cubierto por el sistema de salud u otra entidad	8.2	16.4	8	40.9	11.2
Si, y es difícil de cubrir	26	21.8	9.4	9.1	14.4
Si, y no puedo pagarlo	26	14.5	20.5	4.5	19.8
Si, y puedo cubrirlo	2.7	7.3	7.6	4.5	6.4
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

La cobertura en medicamentos y otros productos de salud, nuevamente aparece con mayor porcentaje entre las personas de 60 años y más, no obstante, aún en esta franja etaria no es completa. Merece la atención que para el 14% de la población no están cubiertos ninguno de los productos que necesita, para algo más de un tercio sólo algunos, y sólo para el 20% se cubre la totalidad. (Tabla 36)

Ello tal vez explique que para el 57% de la población los costos de la enfermedad poco frecuente se consideren muy altos, aumentando dicho porcentaje al 70% en la población infantil y sólo para el 2% sean muy bajo. (Tabla 37) Junto con ello, para casi la mitad de la población es difícil de asumir los costos.

Tabla 36 - Cobertura de la seguridad social en medicamentos y/u otros productos de salud que la persona afectada por la enfermedad poco frecuente necesite según edad, en porcentajes

Cobertura de la seguridad social en medicamentos y/u otros productos de salud	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
No cubre ninguno de los productos que necesito	11	9,1	16,5	9,1	13,9
Sí, algunos están cubiertos totalmente y otros parcialmente	34,2	36,4	33,9	59,1	35,8
Sí, los cubre todos, pero parcialmente	23,3	16,4	25	18,2	23
Sí, cubre la totalidad del costo de todos los productos	26	32,7	16,1	13,6	20,3
No sabe / No responde	5,5	5,5	8,5	0	7
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 37 - Consideración de los costos asociados a la enfermedad poco frecuente según edad, en porcentajes

Consideración de los costos asociados a la enfermedad	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Muy altos	69,9	52,7	53,6	54,5	56,7
Altos	17,8	34,5	37,5	31,8	32,9
Bajos	9,6	10,9	6,7	13,6	8,3



Muy bajos	2,7	1,8	2,2	0	2,1
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

Tabla 38 - Consideración del costo de la enfermedad poco frecuente para el paciente y su familia según edad, en porcentajes

Consideración del costo de la enfermedad	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Es muy difícil de asumir	30,1	40	33,9	27,3	33,7
Es difícil de asumir	53,4	43,6	47,3	54,5	48,4
Es fácil de asumir	11	16,4	16,1	18,2	15,2
Es muy fácil de asumir	5,5	0	2,7	0	2,7
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)

En Argentina la inflación es un elemento añejo de la economía local, llegando en los últimos años en alrededor del 40 al 50% anual; ello impacta de modo directo e indirecto en la organización de gastos a mediano y largo plazo. Tal vez por ello, al indagar respecto al porcentaje de ingresos anuales destinados a la atención de la enfermedad poco frecuente, se observa cierta disparidad; no obstante, es menester considerar que el 22% de la población infantil destina entre el 31 y el 40% de los ingresos mensuales familiares, en el extremo etario de los mayores de 59 años el 22.7% destina entre el 10 y 20% de sus ingresos e igual porcentaje entre el 21 y 30% de los ingresos. (Tabla 39)

Al analizar a qué se destinan los ingresos mensuales familiares, se observa que mayoritariamente se adjudican a la adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios. En segundo lugar, al tratamiento y atención sanitaria, y en tercer lugar a transporte. (Tabla 40)

Tabla 39 - Percepción del porcentaje del total de ingresos de la familia que se destinan, en promedio, a gastos relacionados con la atención de la persona con una enfermedad poco frecuente (incluyendo tratamientos, especialidades, fármacos, transporte, etc.) según edad, en porcentajes

Percepción del % del total de ingresos de la familia que se destinan, a gastos de la atención de la persona con una enfermedad rara	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Entre el 10 y el 20% de los ingresos anuales	11	10,9	16,1	22,7	14,7
Entre el 21 y el 30% de los ingresos anuales	11	10,9	18,8	22,7	16,3
Entre el 31 y el 40% de los ingresos anuales	21,9	9,1	14,7	4,5	14,7
Entre el 41 y el 50% de los ingresos anuales	8,2	12,7	7,1	18,2	8,8
Más del 50% de los ingresos anuales	19,2	10,9	9,4	9,1	11,5
Menos del 10% de los ingresos anuales	12,3	12,7	12,5	0	11,8
No sabe /No contesta	16,4	32,7	21,4	22,7	22,2
Total	100 (73)	100 (55)	100 (224)	100 (22)	100 (374)



Tabla 40 - Destino de los gastos de atención de la persona con enfermedad poco frecuente, según edad en porcentajes

Destino de los gastos de atención de la persona con enfermedad rara	Edad				Total
	1 a 9 años	10 a 19 años	20 a 59 años	60 y más años	
Adaptación de vivienda	19,2%	18,2%	8,5%	9,1%	12,0%
Tratamiento médico/ atención sanitaria	57,5%	56,4%	57,1%	54,5%	57,0%
Transporte (incluyendo aquí la adaptación de su vehículo)	35,6%	47,3%	25,9%	13,6%	30,2%
Ayudas técnicas/ ortopedia	23,3%	18,2%	14,3%	13,6%	16,6%
Apoyo o asistencia persona	27,4%	25,5%	14,7%	18,2%	19,0%
Adquisición de medicamentos y otros productos sanitarios	52,1%	49,1%	71,0%	81,8%	64,7%



3.5. Atención de salud en enfermedades poco frecuentes

En base a las respuestas, a continuación se detalla los profesionales y ciudades en donde la persona con enfermedad poco frecuente recibe su atención de salud. Las tablas muestran una alta dispersión y también algunas muy específicas.

Tabla 41 - Profesional 1º y cantidad de menciones

Alergista	1	Gastroenterología	21	Neurocirugía infantil	1
Angioedema Hereditario	1	Gastroenterología infantil	1	Neurología	28
Cardiología	3			Neurología en enfermedades neuromusculares	1
Cirugía cardíaca	1	Genetista	9	Neurología especialista en sueño	3
Cirugía pediátrica craneomaxilo facial	1	Hematología	3	Neurología infantil	4
Cirujano Vascular	1	Hepatología	1	Neurooftalmología infantil-Oftalmogenética	1
Clínica médica	6	Inmunología	8	Nutrición	1
Colonia médica en HHT	1	Inmunología Pediátrica	2	Oftalmología	2
Dermatología	3	Kinesiología acuática	1	Oftalmólogo especializado en Uveítis	2
Dermatología Oncológica	1	Médico Intensivos	1	Otoneurocirujano	1
Dermatología Pediátrica	1	Metabolismo	2	Otorrinolaringología	3
Endocrinología	9	Metabolismo Óseo infantil	1	Pediatría	5
Endocrinología Infantil	2	Metabolopatías	1	Retinología	1
Errores congénitos del metabolismo	6	Nefrología	1	Reumatología	23
Especialista en enfermedades raras	2	Neumonología	5	Reumatología Pediátrica	2
Especialista en niños	1	Neurología	1	Traumatología y ortopedia	1
Fonoaudiología	1	Neurocirugía	4	Urología Infantil	2

Tabla 42 - Profesional 2º y cantidad de menciones

Alergista	1	Infectología	1
Bioquímica	1	Inmunología	3
Cardiología	2	Kinesiología respiratoria	1
Cirugía reconstrucción pabellón auditivo	1	Médico generalista	1
Cirujano Cardiovascular	1	Nefrología	3
Cirujano Vascular	1	Neumonología	4



Clínica médica	8	Neurocirugía	1
Clínico Naturópata	1	Neurología	6
Dermatología	1	Oftalmología	1
Endocrinología	5	Otoneurocirujano	1
Errores congénitos del metabolismo	3	Otorrino	2
Gastroenterología	6	Pediatría	1
Genética	2	Psicología	2
Hematología	1	Reumatología	2
Hepatología	2	Reumatología Pediátrica	1

Tabla 43 - Profesional 3º y cantidad de menciones

Cardiología	1	Nutricionista infantil	1
Cirugía de torax	1	Ocultista	1
Dermatología	1	Oftalmología	1
Diabetólogo	1	Otologo	1
Fisiatra	1	Pediatra	3
Gastroenterólogo	1	Psiquiatra	1
Neumonología	1	Reumatología	2
Neurocirujano	2	Terapia ocupacional	1

Tabla 44 - Profesional 4º y cantidad de menciones

Acompañante Terapéutica	1	Cardiología	1
Estimulación temprana	1	Ginecología	1
Neumonología	1	Neurocirujano	1
Nutricionistas	1	Psicología cognitiva	1

Respecto a la existencia de profesionales de salud especializados o con experiencia en una enfermedad poco frecuente, se destaca que del total de respuestas obtenidas sólo han respondido este aspecto 140 casos. A continuación, se presentan los municipios y provincias en donde los respondientes conocen que existe un profesional especializado en su enfermedad y el municipio en donde reside la persona afectada.

Los siguientes son los casos en que coincide el municipio en donde reside la persona afectada y el profesional. Del total que respondieron sólo el 26.4% se ubican en el mismo municipio.

- 1 caso en Berazategui, en Gran Buenos Aires
- 1 caso en La Matanza, en Gran Buenos Aires
- 1 caso en 9 de Julio, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en Bahía Blanca, provincia de Buenos Aires
- 2 casos en La Plata, en provincia de Buenos Aires
- 2 casos en Mar del Plata, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en Necochea, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en Pergamino, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en Pilar, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en Pinamar, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en San Pedro, provincia de Buenos Aires
- 1 caso en San Fernando del Valle de Catamarca, provincia de Catamarca



- 1 caso en Charata, provincia de Chaco
- 1 caso en Córdoba, provincia de Córdoba
- 1 caso en Corrientes, provincia de Corrientes
- 1 caso en Concepción del Uruguay, provincia de Entre Ríos
- 2 casos en Paraná, provincia de Entre Ríos
- 1 caso en Formosa, provincia de Formosa
- 1 caso en Posadas, provincia de Misiones
- 1 caso en Río Gallegos, provincia de Santa Cruz
- 4 casos en Rosario, provincia de Santa Fe
- 1 caso en Salta, provincia de Salta
- 1 caso en San Juan, provincia de San Juan
- 1 caso en San Luis, provincia de San Luis
- 5 casos en Santa Fe, provincia de Santa Fe
- 1 caso en San Miguel de Tucumán, provincia de Tucumán
- 1 caso en Santiago del Estero, provincia de Santiago del Estero

A continuación, se presenta una tabla en donde se ubica el municipio de residencia de la persona afectada, la provincia y el municipio en donde ubica al menos a un profesional con expertise en su enfermedad. Como se puede observar la mayor concentración se da en el Ciudad Autónoma de Buenos Aires, tanto para aquellos que residen en ella y para los del Gran Buenos Aires, es decir en zonas cercanas y de gran comunicación, pero también en zonas más lejanas como Chaco (940 Km), Catamarca (1.132 Km), Tucumán (1.248 km) o Tierra del Fuego (3.080 km). Asimismo, se evidencia que el profesional siempre se ubica en las ciudades más grandes y de mayor cantidad de población. Por otra parte, corresponde hacer mención que en 3 casos se mencionan profesionales del exterior: 1 en Italia y 2 en EEUU.

Tabla 45 - Municipio de residencia de la persona afectada, la provincia y el municipio en donde ubica al menos a un profesional con expertise en su enfermedad

Municipio en donde reside el paciente	Municipio en donde existe el profesional especializado	Provincia de residencia del paciente	Provincia del profesional
CABA (18 casos)	CABA	CABA	CABA
Avellaneda (1 caso)	CABA	GBA	CABA
Avellaneda (1 caso)	La Plata	GBA	Interior de la Provincia de Bs As
Berazategui (1 caso)	CABA	GBA	CABA
Esteban Echeverría (1 caso)	CABA	GBA	CABA
Hurlingham (2 casos)	CABA	GBA	CABA
Hurlingham (1 caso)	Morón	GBA	GBA
La Matanza (1 caso)	Philadelphia	GBA	USA
Malvinas Argentinas (1 caso)	Pilar	Interior de la Provincia de Bs As	GBA
Merlo (1 caso)	Morón	GBA	GBA
Merlo (2 casos)	CABA	GBA	CABA
Morón (3 caso)	CABA	GBA	CABA
Morón (1 caso)	Italia	GBA	Italia
Quilmes (1 caso)	CABA	GBA	CABA
San Isidro (5 casos)	CABA	GBA	CABA
San Martín (2 casos)	CABA	GBA	CABA
San Martín (1 caso)	Pilar	GBA	Interior de la Provincia de Bs As
Tigre (1 caso)	CABA	GBA	CABA



Vicente López (1 caso)	CABA	GBA	CABA
Balcarce (1 caso)	Mar del Plata	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Bolívar (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Bragado (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Campana (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Colón (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Coronel Pringles (1 caso)	Bahía Blanca	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Coronel Rosales (1 caso)	Bahía Blanca	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Escobar (3 casos)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Escobar (1 caso)	Pilar	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Junín (1 caso)	La Plata	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Lobos (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Olavarria (1 caso)	La Plata	Interior de la Provincia de Bs As	Interior de la Provincia de Bs As
Pergamino (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Pilar	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
San Vicente (1 caso)	CABA	Interior de la Provincia de Bs As	CABA
Tandil (1 caso)	Azul	Buenos Aires	Buenos Aires
San Fernando del Valle de Catamarca (1 caso)	CABA	Catamarca	CABA
San Fernando del Valle de Catamarca (1 caso)	San Miguel de Tucumán	Catamarca	Tucumán
Santa María (1 caso)	San Miguel de Tucumán	Catamarca	Tucumán
Sáenz Peña (1 caso)	CABA	Chaco	CABA
Machagai (1 caso)	Resistencia	Chaco	Chaco
Fontana (1 caso)	Resistencia	Chaco	Chaco
Puerto Madryn (1 caso)	CABA	Chubut	CABA
Rawson (1 caso)	CABA	Chubut	CABA
Villa María (1 caso)	CABA	Córdoba	CABA
Córdoba (1 caso)	CABA	Córdoba	CABA
Los Hornillos (1 caso)	CABA	Córdoba	CABA
Villa del Rosario (1 caso)	Córdoba	Córdoba	Córdoba
Villa María (1 caso)	Córdoba	Córdoba	Córdoba
Villa Mercedes (1 caso)	Córdoba	Córdoba	Córdoba
Mercedes (1 caso)	Corrientes	Corrientes	Corrientes
Paso de los Libres (1 caso)	CABA	Corrientes	CABA
Paraná (1 caso)	San Martín	Entre Ríos	GBA
Concepción del Uruguay (1 caso)	Paraná	Entre Ríos	Entre Ríos
Concordia (1 caso)	Rosario	Entre Ríos	Santa Fe
San Salvador de Jujuy (1 caso)	CABA	Jujuy	CABA



Godoy Cruz (2 casos)	Mendoza	Mendoza	Mendoza
Apósteles (1 caso)	CABA	Misiones	CABA
Neuquén (1 caso)	CABA	Neuquén	CABA
Plotier (1 caso)	Neuquén	Neuquén	Neuquén
Rosario (2 casos)	CABA	Santa Fe	CABA
Santo Tomé (1 caso)	CABA	Santa Fe	CABA
Rosario (1 caso)	Saint Louis	Santa Fe	Missouri, USA
Juana Koslay (1 caso)	CABA	San Luis	CABA
Villa Mercedes (1 caso)	CABA	San Luis	CABA
Villa Mercedes (1 caso)	Mendoza	San Luis	Mendoza
San Lorenzo (1 caso)	Rosario	Santa Fe	Santa Fe
Carcaraña (1 caso)	Rosario	Santa Fe	Santa Fe
Caseros (1 caso)	Rosario	Santa Fe	Santa Fe
Castellano (1 caso)	Rosario	Santa Fe	Santa Fe
Río Grande (1 caso)	Ushuaia	Tierra del Fuego	Tierra del Fuego
Ushuaia (1 caso)	CABA	Tierra del Fuego	CABA
San Miguel de Tucumán (2 casos)	CABA	Tucumán	CABA

A continuación, se listan las especializaciones y/o experiencias profesionales y las provincias en donde se ubican según respuesta de los encuestados.

Tabla 46 - las especializaciones y/o experiencias profesionales y las provincias en donde se ubican

Especializaciones y/o experiencias profesionales	Provincia en donde se ubican según encuestados/as
Alergista (1 caso)	CABA
Angioedema Hereditario (1 caso)	CABA
Cardiología (2 casos)	CABA
Cirugía cardíaca (1 caso)	CABA
Cirugía pediátrica craneomaxilo facial (1 caso)	Buenos Aires (Pilar)
Cirujano Vascular (1 caso)	CABA
Clínica médica (8 casos)	CABA
Colonia médica en HHT (1 caso)	CABA
Dermatología	1 caso CABA y 1 en Buenos Aires (San Pedro)
Dermatología Oncológica (1 caso)	CABA
Dermatología Pediátrica (1 caso)	Buenos Aires (Bahía Blanca)
Endocrinología	5 casos CABA, 1 en Chaco, 3 en Buenos Aires (dos La Plata y uno Pilar)
Endocrinología Infantil (2 casos)	CABA
Errores congénitos del metabolismo	5 casos CABA, 1 en Salta
Especialista en enfermedades raras (2 casos)	Buenos Aires (La Plata)
Especialista en niños (1 caso)	Córdoba
Fonoaudiología	No indica provincia
Gastroenterología	7 caso en CABA, 1 en Catamarca, 3 en Buenos Aires (1 La Plata, 2 Pilar), 1 en San Luis, 1 en Tucumán.
Gastroenterología infantil (1 caso)	Buenos Aires (Pilar)
Genetista	2 casos en Córdoba, 2 en Entre Ríos, 1 en Buenos Aires (Mar del Plata), 1 en Italia. 1 en USA
Hematología (2 caso)	Santa Fe
Hepatología (1 caso)	CABA
Inmunología	2 casos CABA, 1 en Córdoba, 1 en Buenos Aires (1 Mar del Plata, 1 Morón)), 1 Mendoza, 1 Santa Fe, 1 Tucumán.



Inmunología Pediátrica (1 caso)	Santa Fe (1 caso no indica provincia)
Kinesiología acuática (1 caso)	No indica provincia
Médico Intensivos (1 caso)	Buenos Aires (Mar del Plata)
Metabolismo (2 casos)	CABA
Metabolismo Óseo infantil (1 caso)	No indica provincia
Metabolopatías (1 caso)	Buenos Aires (La Plata)
Nefrología (1 caso)	Corrientes
Neumonología	3 casos en CABA, 1 en Buenos Aires (Bahía Blanca), 1 en Santa Cruz
Neuro otología (1 caso)	CABA
Neurocirugía	1 caso en CABA, 1 en Santa fe
Neurocirugía infantil (1 caso)	CABA
Neurología	10 casos en CABA, 2 en Buenos Aires (1 en Azul, 1 en Pinamar), 2 en Mendoza, 1 en Misiones, 5 en Santa Fe, 1 en Tucumán, 1 en USA
Neurología en enfermedades neuromusculares (1 caso)	Santa Fe
Neurología especialista en sueño	1 caso en CABA, 1 en Formosa, 1 en Santa Fe
Neurología infantil	1 caso en CABA, 1 en Buenos Aires (Berazategui)
Neurooftalmología infantil- Oftalmogenética (1 caso)	CABA
Nutrición (1 caso)	CABA
Oftalmología (2 casos)	CABA
Oftalmólogo especializado en Uveítis (1 caso)	Santa Fe
Otoneurocirujano (1 caso)	CABA
Otorrinolaringología	1 caso en Chaco, 1 en Neuquén
Pediatría	1 caso en CABA, 1 en Chaco, 1 en Entre Ríos, 1 en Buenos Aires (Bahía Blanca) , 1 en Santa Fe
Retinología (1 caso)	CABA
Reumatología	5 casos en CABA, 1 en Córdoba 1 en Corrientes, 2 en Entre Ríos, 5 en Buenos Aires (1 en 9 de Julio, 1 en Morón, 1 en La Matanza, 1 en Necochea, 1 en Pergamino), 1 en San Juan, 1 en Santiago del Estero, 1 en Tierra del Fuego
Reumatología Pediátrica	1 caso en CABA, 1 en Buenos Aires (La Plata)
Traumatología y ortopedia (1 caso)	Santa Fe
Urología Infantil (2 casos)	CABA



Provincia donde se atiende	Provincia donde reside																					Total	
	Buenos Aires	CABA	Catamar-ca	Chaco	Chubut	Córdoba	Corrien-tes	Entre Ríos	Formosa	Jujuy	Mendoza	Misiones	Neuquén	Río Negro	Salta	San Juan	San Luis	Santa Cruz	Sant a Fe	Santiago del Estero	Tierra del Fuego		Tucumán
Buenos Aires	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
CABA	37	14	1	1	2	2	1	0	0	1	0	0	1	1	0	0	2	0	3	0	1	2	69
Catamarca	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
Chaco	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	3
Córdoba	0	0	0	0	0	3	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	4
Corrientes	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2
Entre Ríos	0	0	0	0	0	0	0	5	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	5
Formosa	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
GBA	13	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	15
Interior Buenos Aires	11	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	11
Italia	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
Mendoza	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	2	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	3
Misiones	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
Neuquén	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1
Salta	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	1
San Juan	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	1
San Luis	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	1
Santa Cruz	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	1
Santa Fe	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	13	0	0	0	14
Santiago del Estero	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	1
Tierra del Fuego	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	1
Tucumán	0	0	2	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	3
USA	1	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	0	1	0	0	0	2
Total	64	14	4	4	2	5	3	6	1	1	2	1	2	1	1	1	5	1	19	1	2	3	143



CAPÍTULO 4. CONCLUSIONES

Un enfoque global

Debido a la naturaleza de las enfermedades poco frecuentes, los desafíos, necesidades no satisfechas y las desigualdades a los que se enfrentan las personas que viven con estas enfermedades solo podrán abordarse mediante una acción coordinada y articulada a nivel internacional mediante una hoja de ruta que materialice una política pública transversal.

Si bien las enfermedades poco frecuentes afectarán de manera diferencial según el colectivo y los sistemas de salud, es posible afirmar que comparten los mismos retos y desafíos.

Si hacemos una revisión de los últimos estudios llevados a cabo en diferentes partes del mundo, podemos observar como en *Reino Unido, Genetic Alliance UK²², reportaba en 2019 que la media de retraso diagnóstico para las personas encuestadas era de 4 (cuatro) años y sólo el 45% declaraba tener un medicamento autorizado o aprobado para su patología. En Australia²³ (2016), casi una tercera parte de los encuestados afirmaron tener que esperar 5 (cinco) años o más para obtener un diagnóstico y el 45% de personas recibieron un diagnóstico equivocado. En Estados Unidos, NORD²⁴ (2020) señalaba que el 28% tardó 7 (siete) o más años en recibir diagnóstico y un 38% recibió un diagnóstico erróneo. Al 61% de los pacientes se les había negado o se habían enfrentado a retrasos para acceder a tratamientos que requerían la aprobación previa de una compañía de seguros. En España^{25, 26}, en 2017 la media de acceso a un diagnóstico estaba en 4 (cuatro) años y tan sólo el 40% de los encuestado había recibido el diagnóstico en el período de 1 (un) año. El 20% afirmaba haber esperado más de 5 (cinco) años y otro 20% más de 10 (diez) años, representando en más del 30% de los casos un empeoramiento de los síntomas y una ausencia de apoyo o tratamiento.*

En la misma línea, los resultados de este estudio, muestran como el retraso diagnóstico en Argentina está presente en más del 65% de la muestra, superando los 10 (diez) años en un 20% y los 5 (cinco) años en un 18%.

En definitiva, si bien hemos de tener en cuenta que no se comparte una definición de enfermedades poco frecuentes a nivel mundial, si es posible afirmar que el retraso, diagnóstico, la insatisfacción con la atención hospitalaria, el impacto general en la calidad y las dificultades de acceso a un tratamiento son constates para las familias que conviven con enfermedades poco frecuente en cualquier parte del mundo. Siendo por tanto imprescindible una estrategia de acción global que enmarque los planes de los diferentes países garantizando la coordinación, optimización de recursos y aprovechamiento de los datos disponibles para la investigación y el desarrollo de fármacos.

²² RD UK (2019) Illuminating the rare reality. <https://www.rareisease.org.uk/wp-content/uploads/sites/7/2019/02/Illuminating-the-rare-reality-2019.pdf>

²³ Australian Government (2020) - <https://rarevoices.org.au/wp-content/uploads/2020/08/NationalStrategicAPRD.pdf>

²⁴ NORD (2020) Barriers to rare disease diagnosis, care and treatment in the us: https://rareiseases.org/wp-content/uploads/2020/11/NRD-2088-Barriers-30-Yr-Survey-Report_FNL-2.pdf

²⁵ FEDER : Huete García, A and Díaz Velázquez, E. Situación y Necesidades Sociosanitarias de las personas con Enfermedades Raras en España, <http://www.enfermedadesraras.org/index.php/actualidad/publicaciones/1281-estudio-enserio>, Madrid, 2009

²⁶ FEDER y CREER (2018). Estudio sobre situación de Necesidades Sociosanitarias de las Personas con Enfermedades Raras en España. Estudio ENSERio. Datos 2016-2017. Madrid, 2018. [<https://obser.enfermedades-raras.org/estudio-enserio-2016-2017/>].



La salud se cruza de manera estructural con varios de los Objetivos de Desarrollo Sostenible²⁷, mucho más allá del ODS. 3 'Salud y bienestar'. Por destacar solamente algunos de ellos, la mala salud con frecuencia puede comprometer el acceso a la "educación de calidad" (ODS 4) y al "trabajo digno" (ODS 8), lo que genera el riesgo de un círculo vicioso y autosuficiente que conduce a desigualdades (ODS. 10), exclusión y discriminación, particularmente contra las mujeres y las niñas (ODS. 5) y, en última instancia, la pobreza (ODS. 1). En otras palabras, el nivel más alto posible de salud física y mental representa una condición fundamental sin la cual un individuo no puede estar realmente capacitado para emprender la búsqueda de un objetivo vital, ya sea hacia la realización personal, intelectual, económica o social. Solo mediante la defensa de los derechos humanos "a la salud y a través de la salud", el alcance de los ODS realmente "no dejará a nadie atrás".



La recientemente aprobada primera *Resolución de la Asamblea General de Naciones Unidas sobre "Abordar los desafíos de las personas que viven con una enfermedad rara y sus familias"* genera un nuevo horizonte de posibilidades, invitando a los Estados Miembro a sumarse a una acción conjunta que garantice la defensa de los derechos humanos, no discriminación e inclusión de las personas con enfermedades poco frecuentes. Así como insta a los países al desarrollo de estrategias nacionales y políticas para abordar los desafíos de desarrollo social, y medidas tendientes a garantizar la cobertura universal para así asegurarse que las personas con estas enfermedades 'no se queden atrás'.

En este marco, la colaboración dentro de la comunidad de personas con enfermedades poco frecuentes, adopta un papel trascendental y, con ello, las alianzas colaborativas entre los diferentes agentes implicados. Especialmente, entre las propias organizaciones de pacientes a nivel internacional, regional y nacional, como es el caso de RDI, ALIBER y FADEPOF.

Una estrategia internacional: Un plan nacional

Al igual que sucede con otras prioridades de salud pública, las enfermedades poco frecuentes requieren de objetivos claros por los que se trabaje a nivel país. Al establecer dichos objetivos, se deberá establecer una hoja de ruta para todas las jurisdicciones dirigiendo el trabajo hacia garantizar que las desigualdades a la hora de abordar los desafíos que enfrentan las personas con enfermedades poco frecuentes no se vean agravados por el lugar de residencia o la situación socio-económica de la persona y su familia.

Resulta evidente que estas personas y sus familias forman parte de una población vulnerable en todos los ámbitos de la vida (psicológica, social, cultural, educativa, laboral y económica) y no sólo desde la perspectiva de salud. Obedeciendo a la realidad ya relevada a nivel internacional.

Los datos del estudio permiten afirmar que la población con diagnóstico de una enfermedad poco frecuente en Argentina es joven (59% entre 20 y 59 años). Su implicancia y relación con el ámbito laboral es de evidente importancia, tanto para generar **estrategias que permitan la adaptación y/ o flexibilización del puesto de trabajo** como la generación de licencias especiales,

²⁷ Objetivos de Desarrollo Sostenible, Naciones Unidas. <https://www.un.org/sustainabledevelopment/es/objetivos-de-desarrollo-sostenible/>



no sólo de la persona afectada, sino de la familia en especial de quien ejerce el rol de cuidador formal, ya que se ve afectada su actividad laboral (reducción de la jornada laboral hasta la imposibilidad de trabajar).

Las dificultades en el acceso a un diagnóstico certero, atención integral de la salud incluyendo el acceso a estudios diagnósticos, tratamiento y rehabilitación deben viabilizarse articulando la **información de modo público para así generar un rápido acceso a los recursos existentes y especializados a nivel país, bajo una perspectiva de equidad tendiente a alcanzar una Cobertura Universal de Salud.**

En este apartado cabe **destacar la relevancia de generar una red de centros y unidades de referencia que además de garantizar la identificación y optimización del conocimiento existente entre los profesionales sanitarios, permita una atención especializada y de calidad accesible para la totalidad del país, incluido el entorno rural y zonas con menos recursos,** permitiendo a su vez un adecuado intercambio de conocimiento con las redes globales de referencia en enfermedades poco frecuentes.

La relación edad/ escolaridad en los menores de edad con enfermedades poco frecuentes parece tener una cierta implicancia en la escolarización de nivel inicial. Por lo que **es de vital importancia implementar estrategias que permitan brindar los apoyos y adaptaciones específicas en las aulas, no solo edilicias sino referidas a la currícula escolar vinculada al ausentismo a causa de la enfermedad.**

Las enfermedades poco frecuentes tienen una fuerte vinculación con las limitaciones en la actividad de la vida diaria en el 87% de los casos, por lo que debiesen abordarse en estrecha relación con la discapacidad y el reconocimiento de ésta. Ya que las limitaciones en la actividad pueden condicionar la situación de salud y lo referido a aspectos socio-económicos de las personas afectadas y/o su familia. Por tanto, es preciso adoptar medidas que tiendan a reconocer la discapacidad que ocasiona una enfermedad poco frecuente, para así garantizar los apoyos necesarios.

Entre las estrategias dirigidas a esta población, también se debe **incorporar la perspectiva de género ya que la carga del cuidado de la persona afectada suele recaer en mayor proporción sobre las mujeres,** viendo limitada su posibilidad de desarrollo personal, social, educativo y/ o laboral.

Así, la definición de un **Plan integral para el abordaje de las enfermedades poco frecuentes se muestra como una herramienta de valor incalculable** para, de forma coordinada con los esfuerzos a nivel internacional, se pueda atender las necesidades de las familias contribuyendo a la consecución de una Cobertura Universal de Salud y los Objetivos de Desarrollo Sostenible.

