

Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/ 2017, FADEPOF – Análisis descriptivo.

Gabriela Escati Peñaloza • Luciana Escati Peñaloza

Agradecimientos a Dra. Clarisa Marchetti y Dra. Natalia Fernández Fruttero

Resumen

A partir del año 2011, Argentina cuenta con la Ley Nacional N° 26.689¹ de “Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes”, que define que las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una entre dos mil habitantes (1:2000).

La OMS ha determinado que mundialmente existen 8.000 enfermedades poco frecuentes identificadas, que afectan aproximadamente al 8% de la población mundial.

Argentina hasta la actualidad, no cuenta con datos epidemiológicos que determinen la cantidad de enfermedades poco frecuentes descriptas en el territorio nacional (listado de EPOF) ni datos sobre incidencia por cada una de las entidades (registro de pacientes). Bajo esta realidad, Argentina debe extrapolar los datos internacionales, estimando el número de personas con EPOF en aproximadamente 3.2 millones de Argentinos.

El presente trabajo tiene como finalidad materializar la participación activa y cooperación de la sociedad civil en la formulación de políticas, estrategias y acciones vinculadas a la problemática de las EPOF, promoviendo un primer análisis descriptivo en Argentina, siendo que es necesaria la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de las EPOF a nivel jurisdiccional y nacional por parte de la autoridad de aplicación, en estrecha articulación con las organizaciones de pacientes.

El análisis sobre el estado de situación de la población de pacientes con EPOF puede contribuir a mejorar el acceso al diagnóstico precoz, tratamiento y asistencia socio-sanitaria de calidad de todas aquellas personas cuya situación de salud requiere una especial concentración de recursos y conocimientos especializados, e información que les permita acceder a una adecuada calidad de vida. Así mismo, se hará posible idear estrategias vinculadas a la formalización y desarrollo continuo de redes integrales de referencia de Unidades de Atención de EPOF, debido al carácter poco común de dichas patologías, su distribución demográfica y el carácter federal de la salud en Argentina (lo que resulta que en cada jurisdicción el número de pacientes y los conocimientos especializados sean limitados).

FADEPOF puso a disposición desde comienzos de 2016 una encuesta en formato electrónico y de acceso libre vía internet a través del link: <http://www.pocofrecuentes.org.ar/encuesta/> con el objetivo de recabar información sobre el estado de situación de la población con EPOF en Argentina. Con los datos registrados entre el 28 febrero y el 31 de diciembre del 2016, se realizó un estudio de

tipo descriptivo. Se analizó la información brindada a partir de las respuestas de 800 voluntarios pacientes/ familiares/ allegados, los cuales disponían de diagnóstico certero, presuntivo o sin diagnóstico de una EPOF. Se registraron un total de 306 entidades.

Se obtuvo registros de personas residentes en todas las provincias de Argentina, con mayor número en provincia de Buenos Aires y CABA, siendo también importante el número de casos en las provincias de Córdoba y Santa Fe. La mayoría de los pacientes con EPOF reciben atención médica en su provincia de residencia. En el caso de atenderse en otras provincias, es CABA quien más pacientes no residentes recibe. Las patologías más frecuentes que se registraron fueron, en primer lugar LES con el 8.12%, seguido de OI con el 5.12%. La mayoría de los pacientes recibe su diagnóstico antes de los cinco años de haber experimentado el primer síntoma de la EPOF, el 38.5% dentro del primer año y el 39.6% entre el segundo y quinto año. El tipo de cobertura médica más frecuente que ha sido detectado fue el sistema de Obra Social. Sólo el 36% de los pacientes con EPOF cuentan con el correspondiente Certificado Único de Discapacidad. Los problemas más frecuentes con los que se enfrentan los pacientes con EPOF resultaron ser: i) la localización de un especialista, ii) el acceso al tratamiento y iii) la localización de un centro de atención médica.

Introducción

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

A nivel internacional no hay un consenso sobre la prevalencia que se utiliza para definir lo “poco frecuente”, sino que cada país establece su propia definición en cuanto a prevalencia mediante el marco legal sancionado. Por lo tanto, no existe una definición universalmente.

En Estados Unidos, según la “Ley de las enfermedades raras del 2002”² (*Orphan Drug Act*) se define que una enfermedad es considerada “rara o poco frecuente” específicamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es “cualquier enfermedad o afección que afecte a menos de 200 mil personas en el territorio (1:1.500)”. La misma prevalencia fue la que se estableció para la “Ley de medicamentos huérfanos de 1983”, una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas.

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

Según la definición de la Unión Europea (UE)³, enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de sus Estados Miembros.

Argentina, en el año 2011, sancionó la Ley N° 26.689¹ “Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes” –reglamentada mediante el Decreto 794/2015. La ley define en su Art. 2 que se consideran EPOF a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil

personas (1:2.000), referida a la situación epidemiológica nacional.

En ciertas ocasiones se dan confusiones conceptuales entre prevalencia e incidencia. La **prevalencia** es el número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado. Mientras que la **incidencia** es el número de nuevos diagnósticos de una enfermedad en un año determinado.

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

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

A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto representan un importante número de personas ya que afectan al 8% de la población mundial: **560 millones de personas**.

- **29 millones de personas en la Unión Europea**⁴
- **30 millones de norteamericanos**⁵
- **42 millones en Iberoamérica**
- **3,2 millones de personas en Argentina**

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

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

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

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

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

Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro, e incluso, dentro de una misma familia³.

Se estima que el 80% de las EPOF son genéticas. El avance del conocimiento científico, específicamente el referido al genoma humano, y el riesgo de recurrencia requieren que ciertos pacientes y familias tengan acceso a servicios de diagnóstico genético y de consejo genético.

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

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

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

La discapacidad –y en algunos casos la invalidez- física, visceral o psíquica se presenta en el 65% de las personas con una EPOF⁶ requiriendo del diseño de políticas específicas (sanitarias, sociales, escolares y laborales) y de acciones planificadas a largo plazo.

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

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

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

En este sentido, surge la definición de “medicamentos o drogas huérfanas”, que son aquellos que sirven para diagnosticar, prevenir o tratar específicamente una enfermedad que es potencialmente mortal o crónica debilitante y que su prevalencia en la Unión Europea no debe ser más de 5 de cada 10.000 personas, según define la Agencia Europea de Medicamentos (EMA)⁷.

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

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

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

Dadas las características propias que presentan las EPOF, cobra importancia la información generada por **el estudio** ya que impulsa una primera descripción de la realidad Argentina, conocer su extensión en la población, y disponer de datos que permitan comenzar a dimensionar la carga poblacional que suponen en su conjunto y para cada una de las EPOF en su individualidad. Todo ello, con las aspiraciones de generar futuras líneas estratégicas factibles a implementarse en el contexto del Programa Nacional de EPOF -creado por el Decreto Reglamentario 794/2015, bajo la competencia del Ministerio de Salud de la Nación en articulación con las 24 jurisdicciones provinciales- y que consideren las prioritarias en cuanto a:

- i) información sobre EPOF y recursos disponibles;
- ii) listado de EPOF nacional,
- iii) registros de personas afectadas por patologías,
- iv) prevención y detección precoz,
- v) acceso a tratamientos, terapias y estudios diagnósticos,
- vi) atención socio-sanitaria de calidad, integrada y articulada
- vii) investigación,
- viii) y formación/ capacitación continua.

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

Las buenas prácticas y avances en los modelos implementados por los países pioneros en la temática de las EPOF, han dado lugar a un movimiento colaborativo nacionales e internacionales, que incluso alcanzan a Naciones Unidas mediante la reciente creación del [Comité de ONGs de Enfermedades Poco Frecuentes](#) que funciona en el marco de la Conferencia de ONG en Relación Consultiva⁸ ([CONGO](#)) con Naciones Unidas, como comité permanente del [Consejo Económico y Social](#) (ECOSOC).

Orphanet⁹ fue creada en 1997 por expertos en enfermedades raras y la abogada Ségolène Aymé, con el objetivo de establecer una base de datos de acceso gratuito sobre enfermedades raras y medicamentos “huérfanos”. En 2000, Orphanet creó un portal de información y pasó a coordinar el Grupo Consultivo Temático sobre Enfermedades Raras de la Organización Mundial de la Salud, a cargo de la revisión de la *Clasificación Internacional de Enfermedades*.

Por su parte, **EURORDIS**¹⁰ es una alianza no gubernamental que representa a 561 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 51 países de Europa, siendo así la voz de 30 millones de personas. Busca mejorar la calidad de vida de las persona con enfermedades raras en Europa y reducir el impacto de éstas enfermedades en la vida de los pacientes y sus familias, mediante la investigación, el desarrollo de medicamentos, la protección, los grupos de apoyo y la concienciación.

En 1983 fue fundada en Estados Unidos la **Organización Nacional para los Desórdenes Raros (NORD)**⁵ por parte de Abbey Meyers, en colaboración con individuos con enfermedades raras que eran líderes de grupos de apoyo y sus familiares. Esta organización busca apoyar a las personas con enfermedades raras mediante la educación, la protección y la investigación.

En España existe la **Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)**¹¹, compuesta por más de 200 asociaciones, y que aboga por el mayor bienestar posibles para los pacientes con enfermedades raras.

En Argentina, la **Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)**¹² es una Organización de la Sociedad Civil (OSC) sin fines de lucro, conformada y liderada por la propia comunidad de pacientes y/o familiares.

Surge como espacio de trabajo en Junio de 2011 y fue constituida formalmente en Diciembre de 2013. En la actualidad, cuenta con la participación de 61 miembros entre organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares de diversas enfermedades poco Frecuentes (EPOF). Trabaja a nivel nacional, en alianzas regionales y mundiales, representando y apoyando a las comunidades de personas y su grupo familiar y social. FADEPOF es miembro fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Red Hermanos Aliados con Enfermedades Raras en Latinoamérica (HACER.LA). Se ha unido oficialmente como miembro pleno a la Alianza Internacional de Organizaciones de Pacientes (IAPO) y a la Red Rare Diseases Internacional (RDI). Posee lazos estrechos con EURORDIS, Rare Commons y Rare Connect, entre otros.

FADEPOF es miembro del Consejo Consultivo Honorario dependiente del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes del Ministerio de Salud de la Nación.

Objetivos

El objetivo general de este **estudio** es dimensionar la situación de las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina. Pretende caracterizar las EPOF, la población de pacientes, y las necesidades socio-sanitarias vinculadas, obteniéndose como resultado información descriptiva en términos generales sobre cuáles son las EPOF diagnosticadas en nuestro país, su distribución demográfica, y las características más relevantes referidas a la “travesía diagnóstica”.

Materiales y métodos

En el presente informe se realiza un análisis estadístico descriptivo que contempla información sobre el ambiente, circunstancias, condiciones y situación socio-sanitaria en la que se encuentran las personas con EPOF en Argentina. Los datos fueron colectados a partir de una encuesta ofrecida y coordinada por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, bajo la modalidad de respuestas abiertas y cerradas, en formato electrónico y de acceso libre vía internet a través del link (<http://www.pocofrecuentes.org.ar/encuesta/>)

El período analizado corresponde a los registros de la encuesta realizados entre febrero 2016 a diciembre 2016. Las variables de interés sobre las que se trabajó fueron:

- *del paciente*: sexo, edad, tipo de diagnóstico, lugar de residencia, lugares de consulta, tipo de cobertura, problemas asociados a la patología, Certificado Único de Discapacidad (CUD).

- *de las patologías*: inicio de síntomas, fecha de diagnóstico, tiempo entre primer síntoma y diagnóstico, lugar de diagnóstico, lugar de atención.

Se utilizaron como indicadores, valores promedios, máximos y mínimos, de porcentajes. Se realizaron gráficos tipo diagrama de barras, tortas e histogramas. Para varias de las variables se realizaron análisis cruzados entre pares de ellas.

Los análisis realizados fueron desarrollados mediante el uso del programa *estadístico R Program*¹³ (R Core Team, 2015) a través del uso de diferentes funciones que en él se encuentran disponibles.

Resultados

La encuesta fue respondida por 800 personas entre las que se encontraban pacientes, familiares/ allegados y otros, siendo estos últimos un grupo muy reducido representando menos del 1% (Fig. 1).

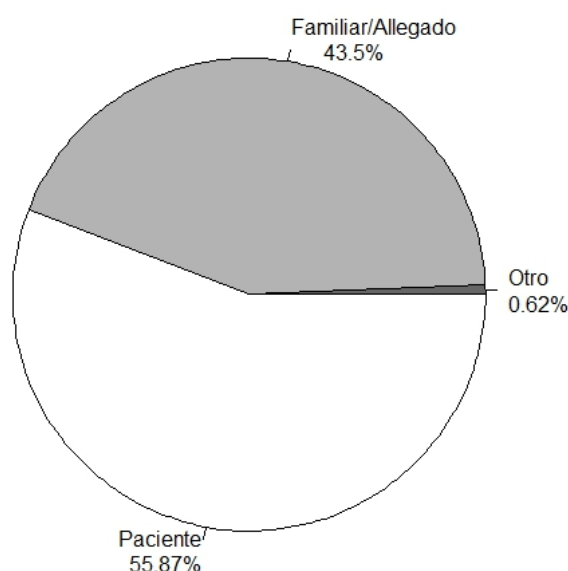


Figura 1. Rol desempeñado personas que respondieron la encuesta en relación a su vínculo con la/s patología/s.

Del total de los pacientes, aproximadamente el 70% son mujeres, con una edad promedio de 34 años, y una edades mínimas y máximas registradas de 1 mes y 80 años; en el caso de los varones éstos constituyen el 30% de los pacientes, con una edad media de 21 años, y edades mínimas y máximas de 1/2 mes y 78 años. Para los pacientes varones, la mayor cantidad de casos se registraron para la primer clase de edad, entre 0-10 años, con aproximadamente el 41% de los casos; luego el número de casos disminuye a medida que se incrementa la edad (Fig. 2a). La distribución de edades de las pacientes mujeres difiere de la distribución de edades respecto de los pacientes varones, la clase de edad más abundante corresponde a edades intermedias de 30-40 años representando aproximadamente el 25% de los casos (Fig. 2b). En esta última distribución las abundancias disminuyen en forma pareja hacia ambos lados de la clase predominante; se destaca la abundancia de la primer clase de edad representando el 16% de los casos (Fig. 2b).

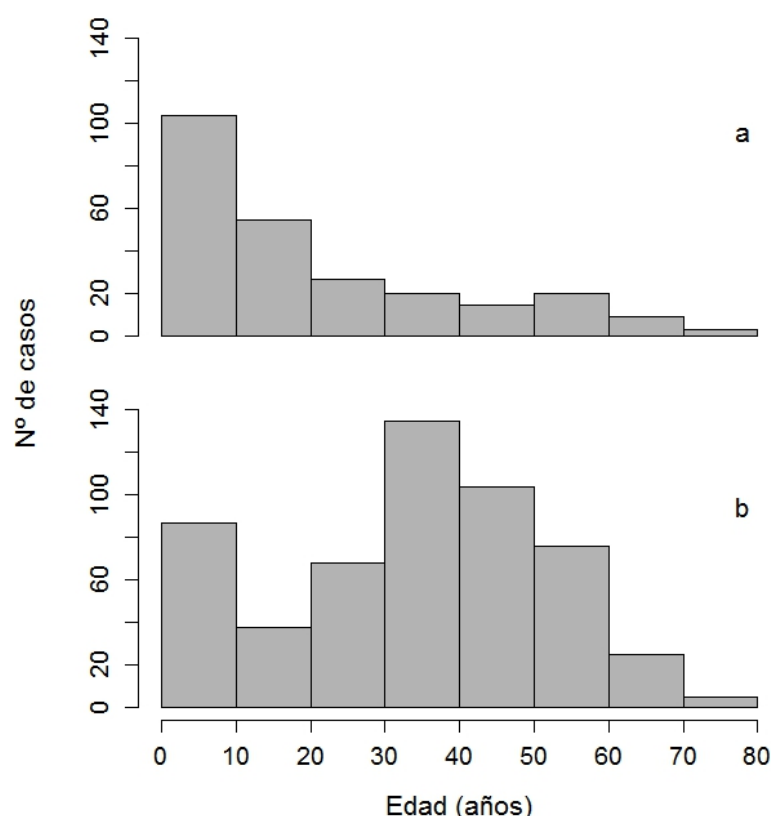


Figura 2. Distribución de edades por género para el total de casos registrados. a. Pacientes varones. b. Pacientes mujeres.

Aproximadamente el 89% de los pacientes que respondieron la encuesta poseen un diagnóstico certero de su patología. Sólo el 10% posee un diagnóstico presuntivo, y un escaso 1% aún no ha sido diagnosticado (Fig. 3)

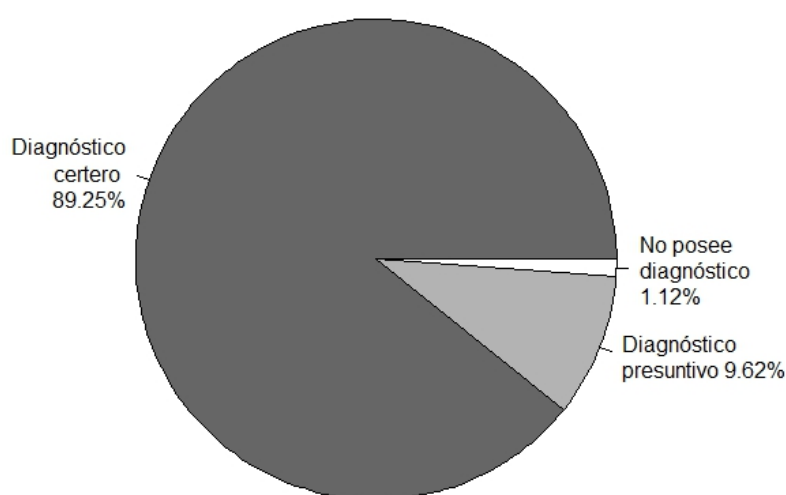


Figura 3. Porcentaje de pacientes con distintas condiciones de diagnóstico: certero, presuntivo, o sin diagnóstico.

Como resultado de la encuesta, se registró un total de 306 patologías diferentes (ver Anexo, Tabla 1). Entre ellas, el *Lupus Eritematoso Sistémico* fue la

patología más frecuente afectando al 8.12% de los pacientes, *Osteogénesis Imperfecta* se presentó en el 5.12% de los casos, luego Síndrome de Tourette con el 3.12%, seguido de *Colitis Ulcerosa* y el *Síndrome de Marfán* con el 2.37%, (ver Anexo, Tabla 1). Estas siete patologías constituyen el 21.1% de los casos.

Para los pacientes con edades entre 0 y 10 años, la EPOF con mayor registro fue la *Osteogénesis Imperfecta* con aproximadamente el 8.9% de los casos, seguida de Síndrome de Tourette con el 4.71% y el *Síndrome de Marfán* con el 4.18% (Fig. 4, panel superior izquierda). Entre las edades de 10 y 20 años, la patología más frecuente fue el Síndrome de Tourette con el 10.75%, seguida por los *Síndromes de Marfán* con el 5.88% y la Enfermedad de Stargardt con el 5.38% (Fig. 4, panel superior derecha). La patología Lupus Eritematoso Sistémico fue la que se encontró en mayor número para las clases de edad subsiguientes: 20-30, 30-40, 40-50 y 50-60 años (Fig. 4, paneles medio e inferior izquierdo y derecho). *Colitis Ulcerosa* y *Osteogénesis Imperfecta* fueron las patologías que siguieron en cuanto a número de pacientes para las mismas clases de edad (Fig. 4, paneles medio e inferior izquierdo y derecho).

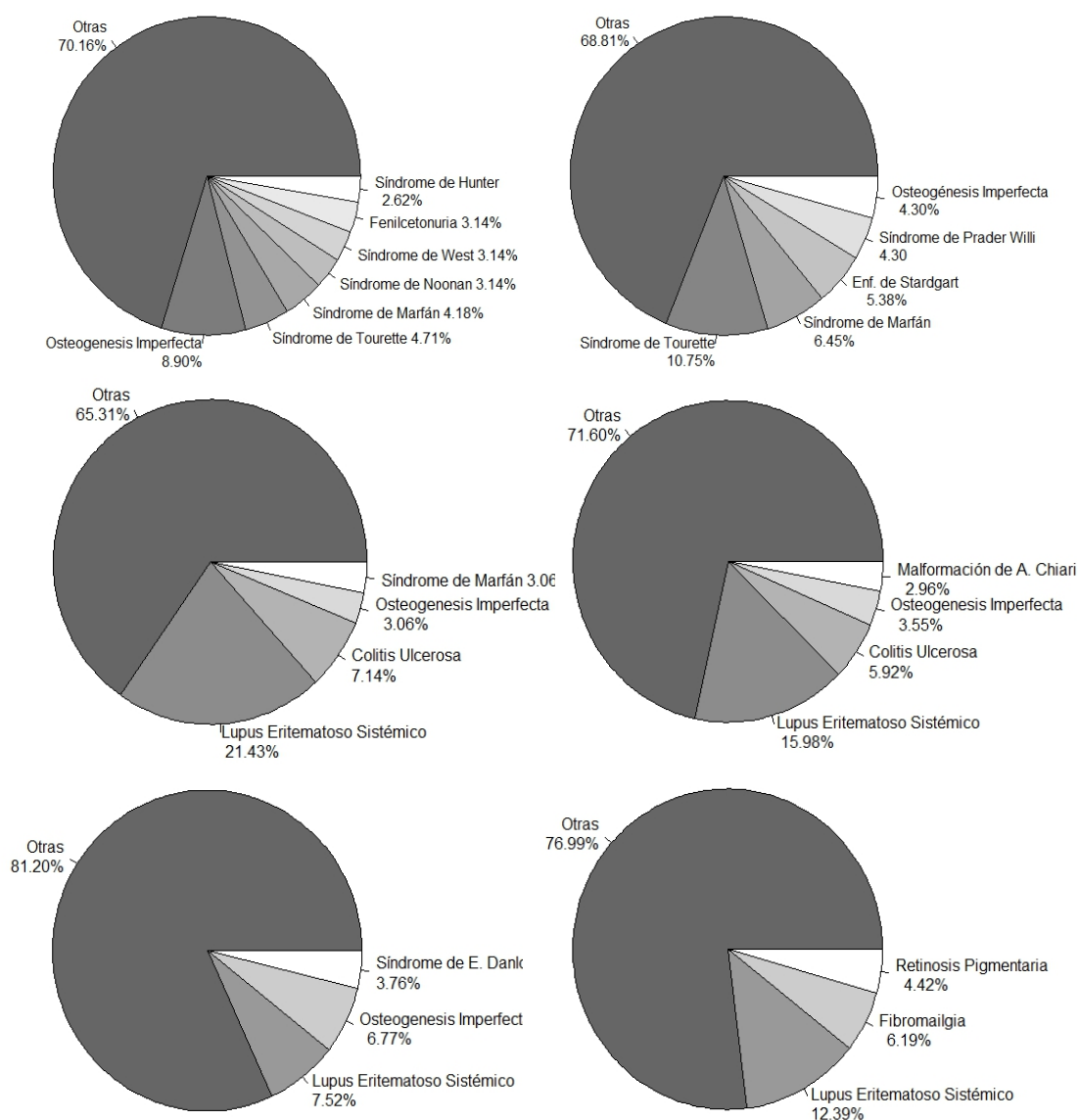


Figura 4. Porcentajes de EPOF registradas según clases de edad. Paneles: superior izquierdo, 0-10 años; superior derecho, 10-20 años; medio izquierdo, 20-30 años; medio derecho, 30-40 años; inferior izquierdo, 40-50 años; inferior derecho, 50-60 años.

Se registraron pacientes con EPOF en todas las provincias de Argentina (Fig. 5). La mayoría de los pacientes considerados por este trabajo residen en la provincia de Buenos Aires y en Ciudad Autónoma de Buenos Aires, constituyendo entre ambas más del 50% de los casos (aprox. 38% y 17% respectivamente, Fig. 6 y Tabla 2). Las provincias de Córdoba y Santa Fé registran abundancias considerables de pacientes con EPOF, 10 y 7% respectivamente (Fig. 6, Tabla 2).

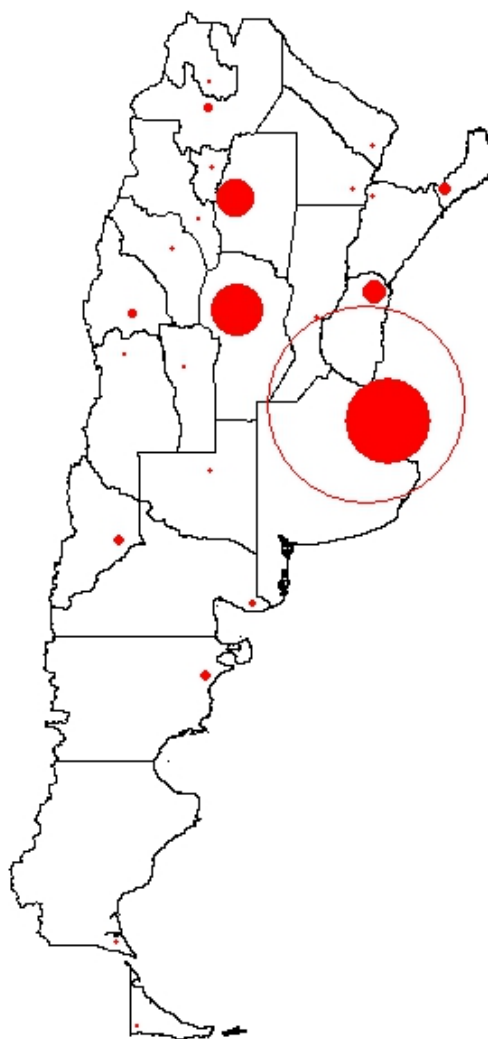


Figura 5. Distribución proporcional de pacientes con EPOF en provincias Argentinas. Proporción: n° total de pacientes por provincia respecto del n° de pacientes de la provincia con mayor incidencia.

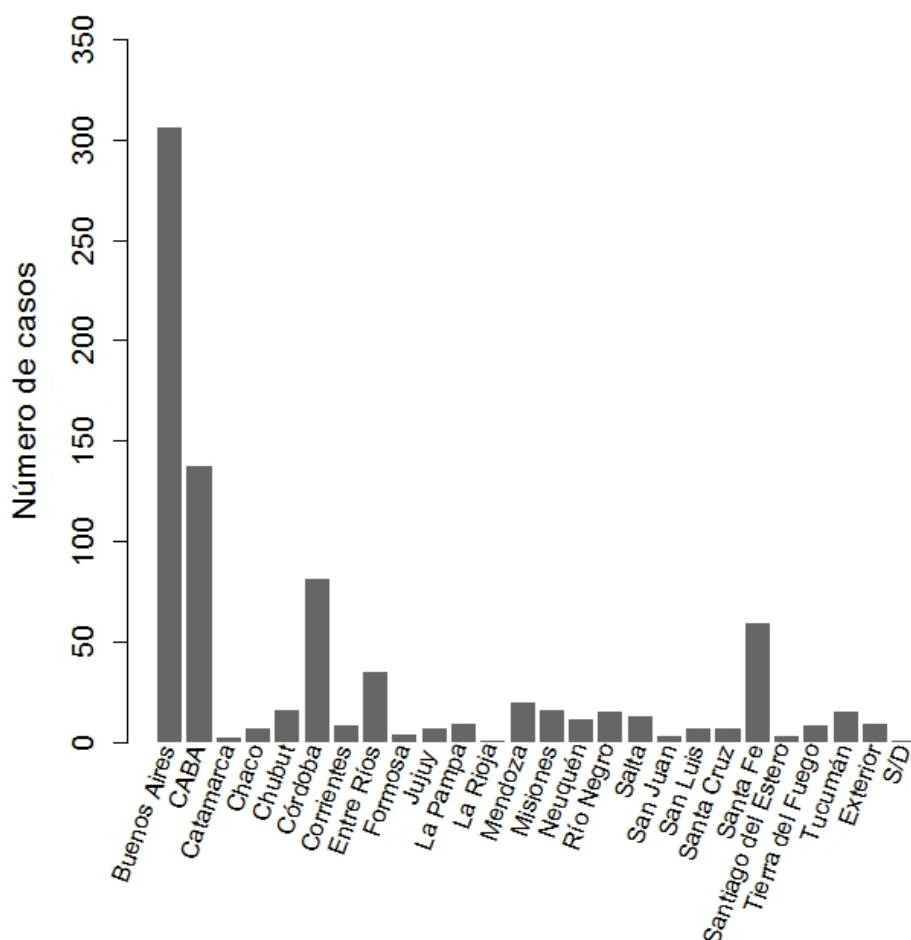


Figura 6. Distribución del número de pacientes registrados por provincia Argentina y en el Exterior.

La atención médica de los pacientes con EPOF ocurre en mayor medida en CABA y la provincia de Buenos Aires, con más del 63% de los casos; a éstas le siguen las provincias de Córdoba y Santa Fé con el 9 y 6.5% (Fig. 7, Tabla 2). El número de pacientes que se registran como atendidos en las distintas provincias no es coincidente con el número de pacientes que residen en las mismas (Fig. 6 y 7, Tabla 2). El 69.5% de los pacientes se atienden dentro de la provincia en la que residen, mientras que, aproximadamente, el 30.% lo hace en otra provincia (Tabla 2). En cuanto a las patologías asociadas a esta condición, del total de patologías registradas, aproximadamente el 76% se tratan en la provincia de residencia de los pacientes, y el 23% de estas corresponden a *Lupus Eritematoso Sistémico* (Tabla 1). Por otro lado, aproximadamente el 45% de las patologías presentaron registros de consultas en provincias diferentes a las de residencia; entre ellas, *Lupus Eritematoso Sistémico* y *Osteogénesis Imperfecta* fueron las patologías con mayor número de casos (10% y 9% cada una) (Tabla 1).

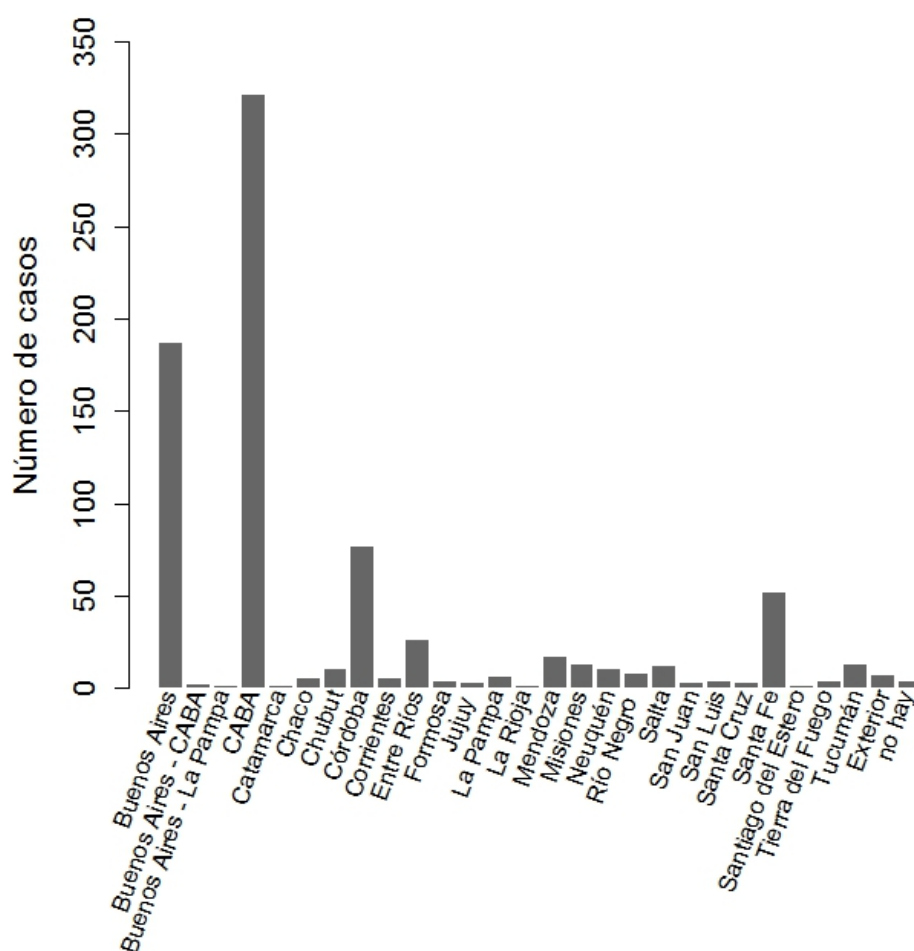


Figura 7. Distribución del número de pacientes atendidos por provincia Argentina. Se incluyen también los casos de del Exterior.

Aquellos pacientes que reciben atención médica en la provincia donde residen, son en el 29.68% de los casos de la provincia de Buenos Aires, en el 23.38% de CABA, de Córdoba en el 12.77% y de Santa Fe aproximadamente en el 9.17% de los casos; para el resto de las provincias los porcentajes son menores (Fig. 8). Río Negro es la única provincia en la cual residen pacientes con EPOF y no reciben atención médica en su lugar de residencia (Fig. 8).

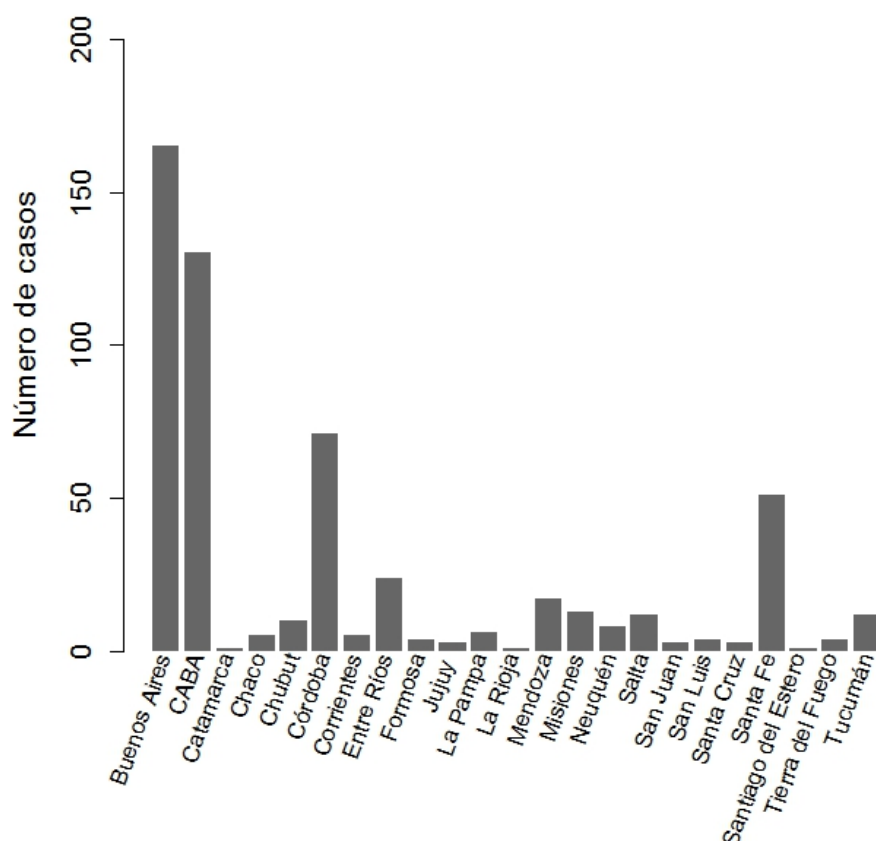


Figura 8. Distribución del número de pacientes atendidos en su localidad de residencia por provincia Argentina.

La amplia mayoría de los pacientes que reciben atención médica en una provincia diferente al de su residencia, provienen de la provincia de Buenos Aires (57.79%) (Fig. 9). El 100% de los pacientes que residen en la provincia de Río Negro (n=15) reciben atención médica fuera de la misma (Fig. 9). En La Rioja, San Juan y Formosa no se registraron pacientes que reciban atención médica fuera de sus provincias de residencia (Fig. 9).

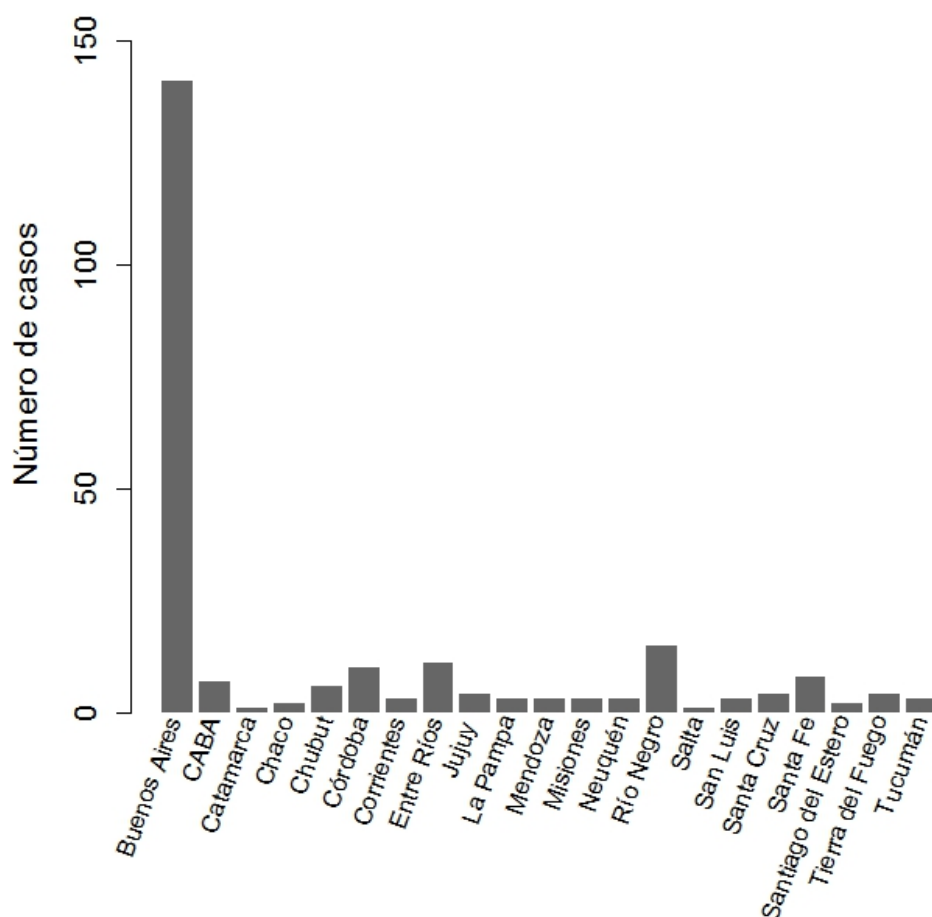


Figura 9. Distribución del número de pacientes residentes en cada provincia que son atendidos fuera de su localidad de residencia, por provincia Argentina.

Los pacientes que reciben atención médica fuera de su provincia de residencia lo hacen principalmente en CABA, aproximadamente 78% de los casos (Fig. 10). La provincia de Buenos Aires recibe cerca del 10% de los pacientes que provienen de otras provincias (Fig. 10). Córdoba, Entre Ríos, Neuquén, Río Negro, Santa Fé y Tucumán son las otras provincias donde reciben atención médica pacientes que residen en otras provincias diferentes a éstas (Fig. 10).

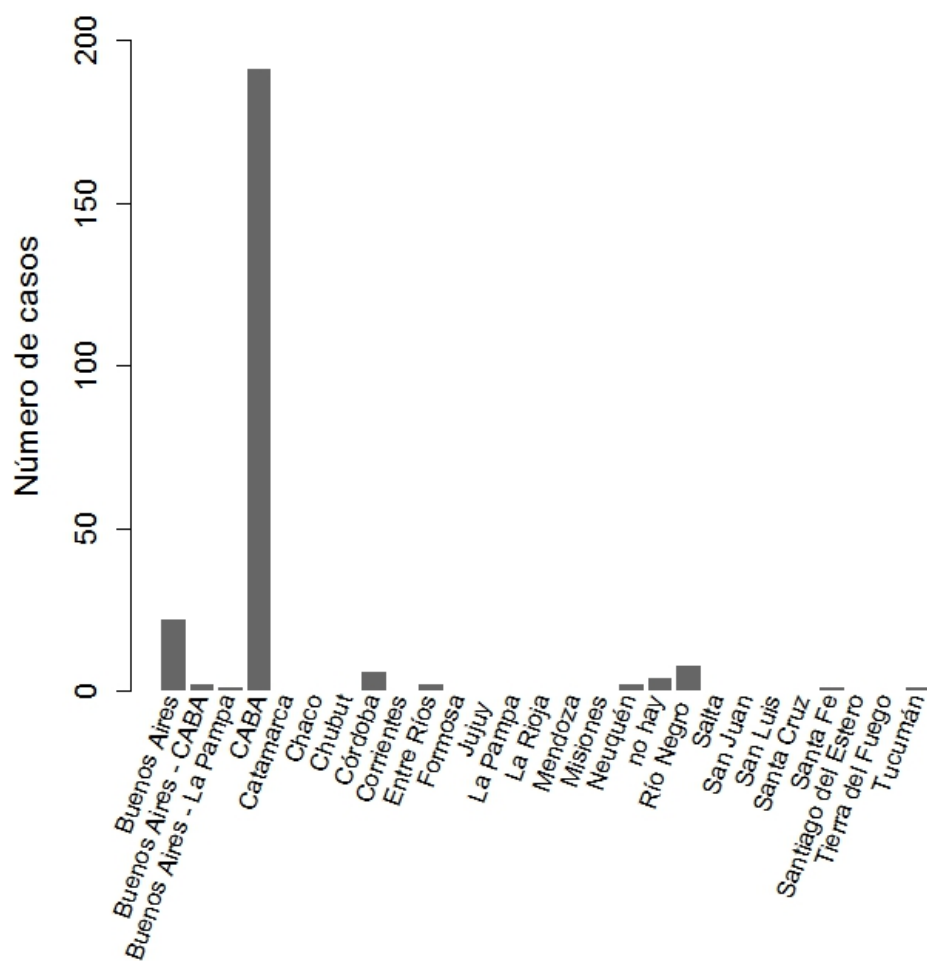


Figura 10. Distribución del número de pacientes que son recibidos por una provincia diferente a la de su lugar de residencia.

La Ciudad Autónoma de Buenos Aires fue el sitio en el que los pacientes de EPOF han recurrido más frecuentemente para la realización de consultas, casi el 66% de los casos; los pacientes que así lo hicieron provenían en el 45.1% de las veces de la provincia de Buenos Aires y el 25% de la misma CABA, recibiendo consultas de pacientes de casi todas las provincias de Argentina exceptuando La Rioja (Fig. 11). La siguiente provincia con alta demanda de citas fue la provincia de Buenos Aires con el 34% aproximadamente, pero para este caso recibiendo consultas en su mayoría de la misma provincia (Fig. 11).

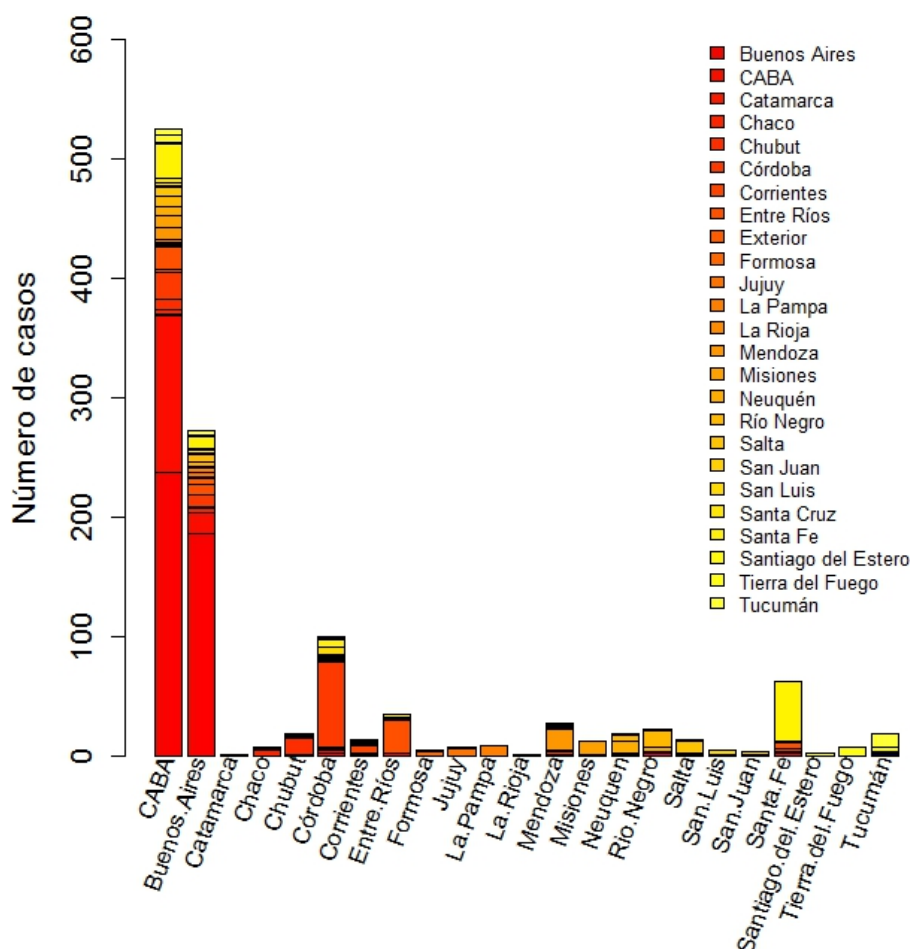


Figura 11. Distribución del número de pacientes por sitio donde han registrado consultas por provincia Argentina con detalle de su lugar de residencia. Se incluyen también los casos del exterior.

En cuanto a la provincia en donde se efectuó el diagnóstico de la EPOF, la distribución es más similar respecto a la provincia donde reciben atención médica los pacientes que a la provincia donde residen (Fig. 6, 7 y 12; Tabla 2). CABA y la provincia de Buenos Aires son las provincias donde se efectuó el mayor número de diagnósticos de EPOF, superando entre ambas el 65% de los casos. En las provincias de Córdoba y Santa Fé se realizaron 9.7 y 5.6 % de los diagnósticos (Fig. 12).

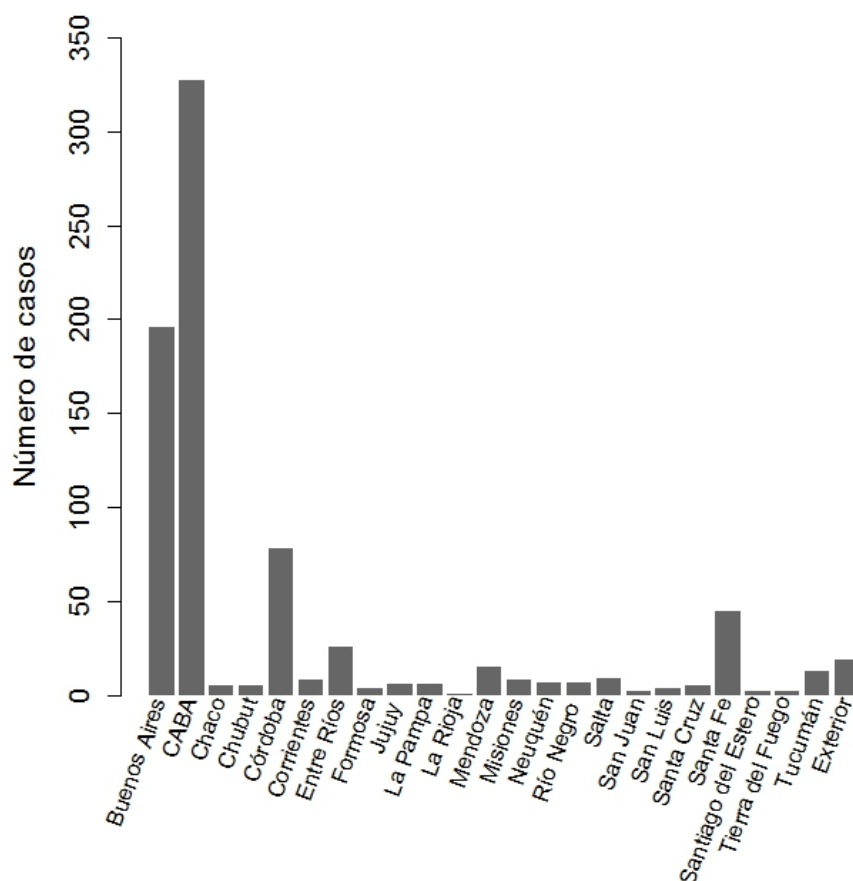


Figura 12. Distribución del número de pacientes según la localidad donde realizaron el diagnóstico de EPOF por provincia Argentina. Se incluyen también los casos del exterior.

El período de tiempo medio transcurrido entre la aparición del primer síntoma de la EPOF y su diagnóstico, para los pacientes encuestados es de poco más de cuatro años (4.15 años), el máximo período de tiempo registrado es de 55 años, mientras que el menor lapso de tiempo resultó ser menos de un año. Aproximadamente el 80% de los pacientes recibieron su diagnóstico de EPOF entre los primeros cinco años luego de percibido el primer síntoma, y el 38.5% lo recibió dentro del primer año (Fig. 13).

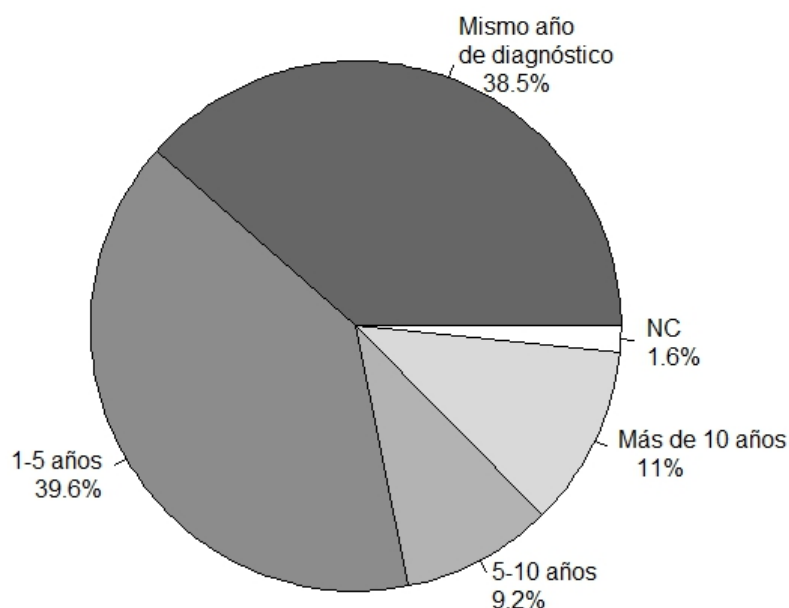


Figura 13. Porcentaje de pacientes con diferentes periodos de tiempo entre la aparición del primer síntoma de la EPOF y su correspondiente diagnóstico. NC: no contesta.

Como resultado en el presente trabajo se encontró que aproximadamente el 65% de los pacientes recibe atención médica en entidades privadas, siendo el 35% restante atendido en instituciones públicas. Según el tipo de cobertura que poseen, aproximadamente el 61% de los pacientes se atienden mediante los beneficios de obras sociales, el 27% lo hace mediante un empresa de medicina prepaga, y el 12% restante no posee ningún tipo de cobertura médica recibiendo la atención médica mediante la atención pública (Fig. 14).

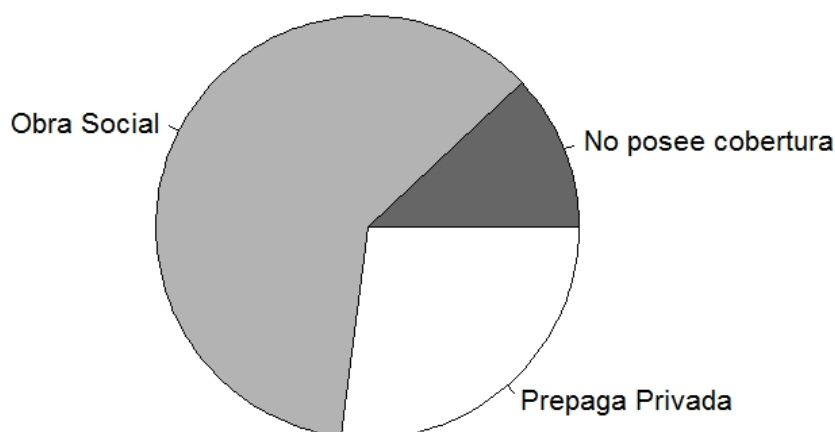


Figura 14. Cantidad de pacientes según el tipo de cobertura médica que emplea para el tratamiento de EPOF.

Tanto en CABA como en las provincias de Buenos Aires, Chaco, Chubut, Córdoba, Corrientes, Entre Ríos, Formosa, Jujuy, La Pampa, Mendoza, Misiones, Neuquén, Río Negro y Santa Fé residen pacientes que no cuentan con cobertura médica (Fig. 15). Los pacientes que residen en las provincias de Catamarca, Formosa, La Rioja y Santiago del Estero realizan sus tratamientos de EPOF sólo bajo cobertura médica de alguna Obra Social (Fig. 15).

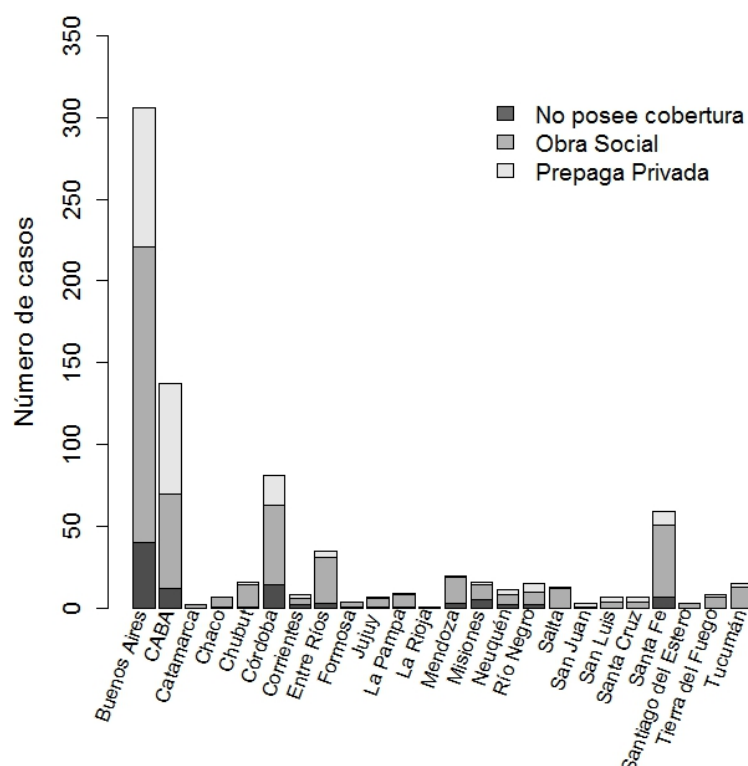


Figura 15. Distribución del número de pacientes según tipo de cobertura médica ante EPOF para cada provincia Argentina.

Analizando las patologías con mayor registro en este **estudio** (*Lupus Eritematoso Sistémico*, *Osteogénesis Imperfecta*, *Síndrome de Tourette*, *Colitis Ulcerosa* y *Síndrome de Marfán*), se observa que para todas ellas la mayoría de los pacientes sigue su tratamiento mediante la cobertura médica de obra social, la relación es más pareja en cuanto a la cobertura mediante un sistema prepago privada y quienes no poseen ninguna cobertura, a excepción de *Colitis Ulcerosa* en cuyo caso no se registraron pacientes que no poseen cobertura médica (Fig. 16).

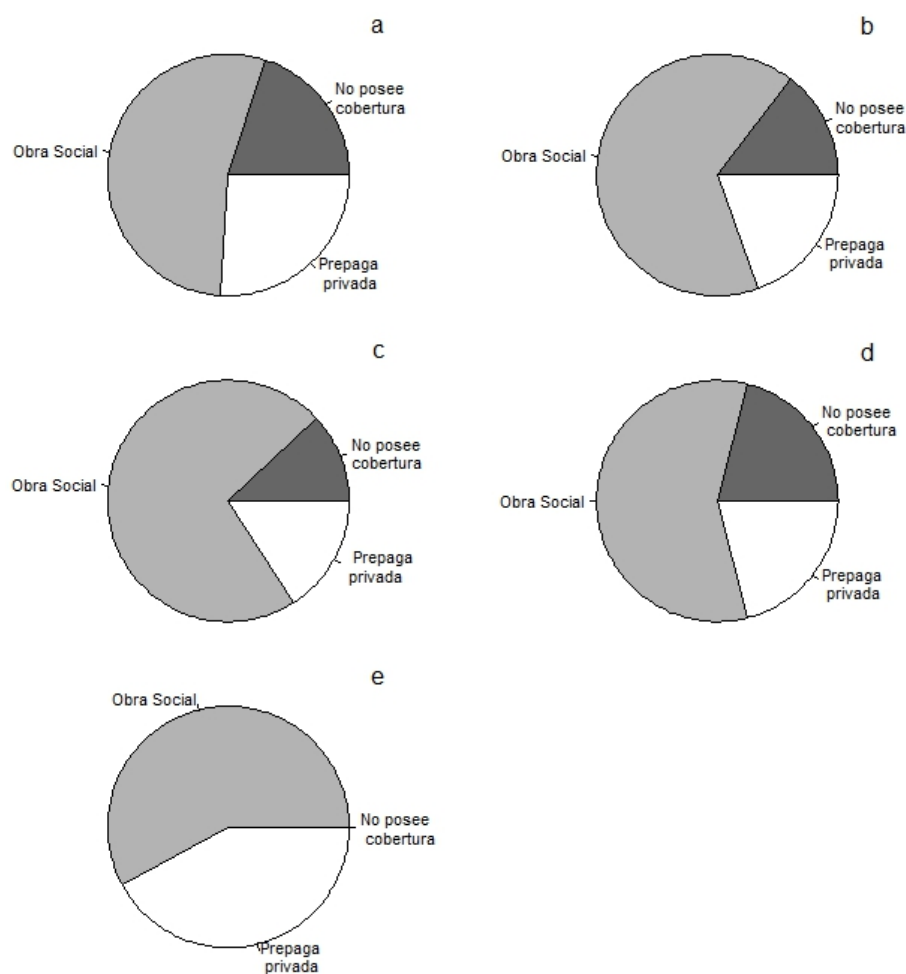


Figura 16. Cantidad de pacientes con distintos tipos de cobertura médica o sin ella para las patologías con número más alto de registro de casos. a: Lupus Eritematoso Sistémico. b. Osteogénesis Imperfecta. c. Síndrome de Tourette. d. Síndrome de Marfán. e. Colitis Ulcerosa.

Otro de los aspectos considerados en este estudio es la disponibilidad del Certificado Único de Discapacidad (CUD). Para esta variable como resultado se encontró que sólo el 36% de los pacientes con EPOF cuentan con su CUD; el 64% restante no posee el CUD, de ellos en el 13% de los casos no lo han tramitado, mientras que para el 3.3% de los casos el CUD ha sido denegado (Fig. 17).

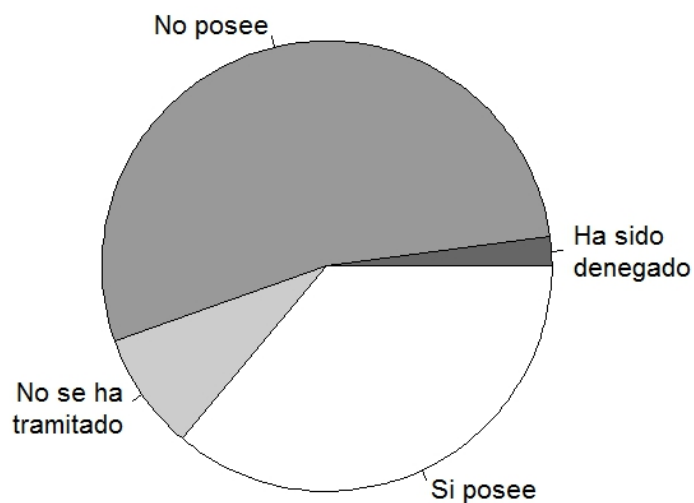


Figura 17. Cantidad de pacientes con distinta situación frente a la disponibilidad de CUD.

Los casos de pacientes con EPOF a los que les fue denegado el CUD se encuentran en CABA y en las provincias de Buenos Aires, Chubut, Córdoba, Corrientes, Entre Ríos, Jujuy, Misiones, Santa Fe y Tucumán (Fig. 18). Los pacientes registrados en las provincias de Catamarca, La Rioja y Santiago del Estero no poseen su CUD (Fig. 18).

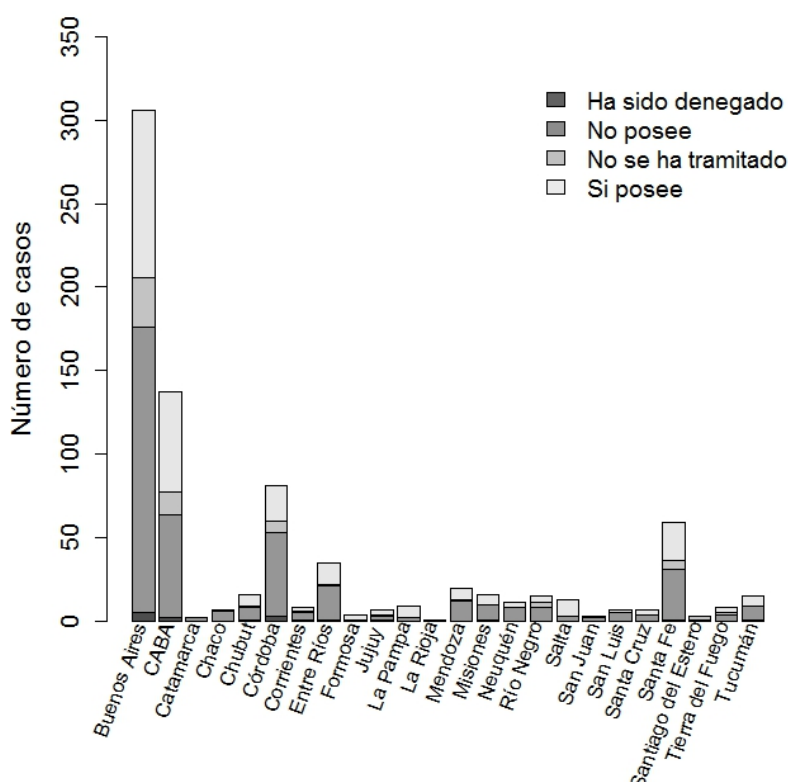


Figura 18. Distribución del número de pacientes con distinta situación frente a la disponibilidad de CUD por provincia Argentina.

La cantidad de patologías presentadas por pacientes que no poseen el CUD correspondiente es mucho mayor en comparación con las que sí lo poseen. 205 patologías diferentes versus 151 para quienes si cuentan con CUD. Existen patologías que se encuentran en ambas situaciones (Fig. 19). La mayor cantidad de pacientes con CUD son aquellos que presentan *Osteogénesis Imperfecta* y *Lupus Eritematoso Sistémico* siendo el 20.2% y 8% de los casos aproximadamente, considerando las patologías con frecuencia de registro mayor a 4 casos (Fig. 19a). Ante la situación de pacientes que no poseen el correspondiente CUD, *Lupus Eritematoso Sistémico* es la patología con mayor número de casos registrados (22.8%), seguido por el *Síndrome de Tourette* (8.8%) (Fig. 19b).

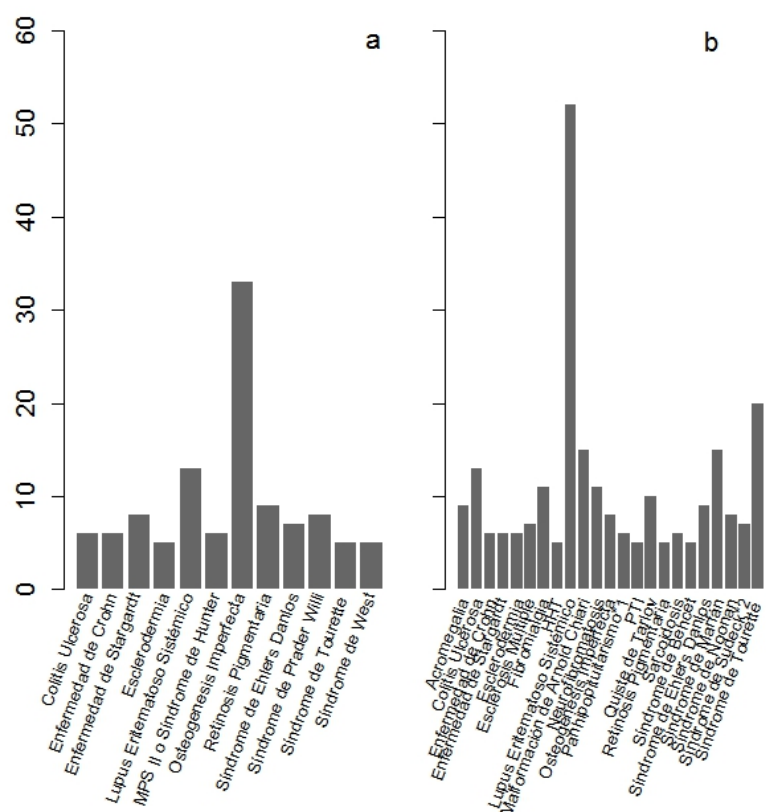


Figura 19. Distribución del número de pacientes con distintas patologías. a. Pacientes que poseen CUD. b. Pacientes que no poseen CUD. Realizado para patologías con número de registro mayor a dos casos.*1: HHT ó Telangestasia Hemorrágica Hereditaria o Rendu-Osler-Weber. *2: Síndrome de Sudeck o Distrofia Simpático Refleja (DSR) o Síndrome Regional Doloroso Complejo (SRDC)

Los principales problemas que señalaron los pacientes de EPOF para hacer frente a su condición fueron: la dificultad para localización de un especialista, el acceso al tratamiento y la localización de un centro de atención, estas dificultades se registraron en el 51.5%, 44% y 39.5% de los casos (Fig. 20).

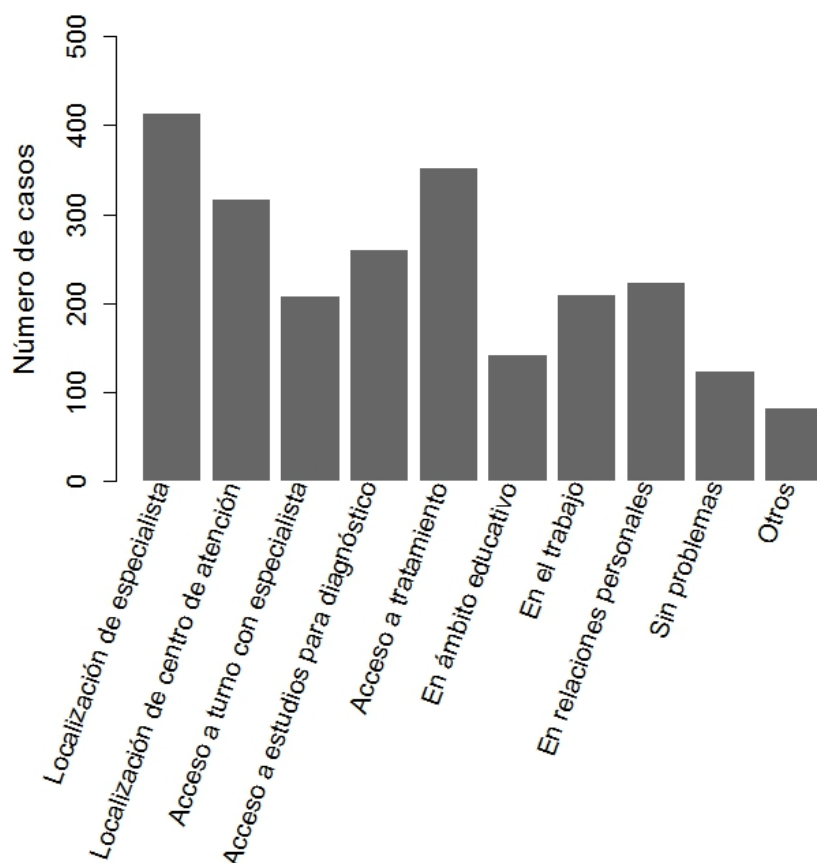


Figura 20. Distribución del número de pacientes frente a diferentes situaciones problemáticas asociadas a la EPOF.

Conclusiones

La encuesta descriptiva se encuentra al día de hoy abierta a nuevos registros de modo online.

Los datos actuales permiten obtener conclusiones que se destacan a continuación.

Si bien las enfermedades poco frecuentes registradas en el **estudio** representan tan sólo el 3,75% del número total de 8.000 identificadas por la OMS, dicho porcentaje toma mayor representatividad dado que se corresponde tan sólo al 0,03% de la población que se estima afectada (8% de la población = a 3,2 millones de Argentinos).

En todas las provincias de la Argentina, se registran personas con diagnóstico de una EPOF, de los cuales un alto porcentaje ha realizado una consulta de atención médica en alguna otra provincia diferente a la de residencia (la atención médica especializada se concentraría en las grandes ciudades -CABA, Prov. Buenos Aires, Córdoba y Santa Fe- aunque dichas jurisdicciones como máximo atienden tan sólo la demanda del 30% del total de población con alguna EPOF).

CABA es la jurisdicción con la mayor demanda (78%) de la atención médica – especializada- por parte de personas con EPOF no residentes, como así también es la provincia a la que más frecuentemente se ha recurrido para la realización de al menos una consulta (66% de los casos de EPOF). Consecuentemente es donde se han efectuado el mayor número de diagnósticos de una EPOF. *El análisis de éstos resultados evidencian la necesidad de contemplar “apoyos” para los pacientes con EPOF en lo referido a la **información sobre los recursos especializados por EPOF***

*–más aún para los casos del interior del país- como así los referidos a la **derivación y traslado** hacia la atención médica desde su lugar de residencia.*

La articulación y puesta en valor de la información relativa a los recursos especializados (centros o unidades de atención de referencia) servirá para orientar la consulta o derivación siendo de utilidad tanto para la comunidad en general como para el propio sistema socio-sanitario (profesionales de la salud y ministerio de salud nacional y provinciales), dado que ha sido señalado por los pacientes con EPOF como el principal problema para hacer frente a la condición (51.5%), seguido del acceso al tratamiento (44%).

A su vez, resulta esencial la puesta en común del conocimientos a escala nacional de los datos epidemiológicos locales para la evaluación de su representatividad real a nivel nacional y jurisdiccional con el fin de garantizarle a las personas que conviven con una enfermedad poco frecuente, la aplicación universal de los principios de justicia y la igualdad en el acceso al Derecho a la Salud, que no sólo comprende el diagnóstico certero en tiempo y forma, sino que también, involucra a la atención y asistencia socio-sanitaria de alta calidad, acceso efectivo al mejor tratamiento disponible, a la información precisa referida a su dolencia y a los avances en la investigación biomédica, respetando la heterogeneidad de cada entidad.

Las EPOF son una realidad presente en las 24 jurisdicciones, que requieren de atención y planificación dado su impacto sanitario, social y económico tanto en el sistema público como en el privado (el 12% de las personas es atendida por una cobertura pública y el restante por privado (61% OS y 27% prepagas). *Por lo que se requiere de estrategias transversales eficientes y de calidad que involucren a todos los actores del sistema socio- sanitario y que respondan a políticas públicas racionales y organizadas.*

Se debe considerar que las patologías poco frecuentes con mayor registro en este **estudio** (*Lupus Eritematoso Sistémico, Osteogénesis Imperfecta, Síndrome de Tourette, Colitis Ulcerosa y Síndrome de Marfán*) son entidades que poseen de moderada a alta difusión y conocimiento general (por parte de la comunidad médica). Por lo que podría incidir también en los resultados sobre el período de tiempo medio transcurrido entre la aparición del primer síntoma y el diagnóstico de EPOF (4.15 años).

Patologías más frecuentes entre las poco frecuentes han sido las de mayor número de respuestas en este estudio, por lo que el mayor conocimiento (entre los profesionales de la salud y la comunidad en general) sobre “el algoritmo del diagnóstico EPOF” pareciese ser una variable a considerar.

La generación de registros de pacientes/ EPOF junto a la identificación de los profesionales/ centros especializados permitiría armonizar la distribución geográfica de la demanda de atención médica, establecer estrategias de prioridades de atención según niveles de complejidad (de atención y estudios), minimizar secuelas prevenibles, optimizar los recursos presupuestarios socio-sanitarios de las jurisdicciones, la Nación y de bolsillo. Todo ello mediante la articulación y puesta en marcha de un marco y pautas comunes –Federal- para la implementación de la Ley N°26.689¹ de “Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes”, a través del Programa Nacional de EPOF (creado bajo el Decreto Regl. 794/2015¹⁴)

Así mismo, estas pautas comunes permitirán la elaboración de un modelo de derivación asistencial de pacientes que posibilitará el movimiento de los enfermos de

unos servicios de salud a otros, a la vez que mejorará los procesos administrativos y de gestión para minimizar los tiempos perdidos de la **"odisea diagnóstica"**. Significando que ante la identificación de una "sospecha" de un caso de EPOF, el sistema permitiría la rápida derivación al centro/ profesional de referencia acelerando el proceso de diagnóstico y tratamiento, protegiendo la salud como un derecho constitucional de carácter social para todos los argentinos.

Recomendaciones

Intervenciones a escala federal que cuenten con el compromiso y cooperación de las 24 jurisdicciones nacionales son necesarias y beneficiosas para superar la fragmentación del conocimiento sobre las enfermedades poco frecuentes en Argentina y construir información epidemiológica que permitan la elaboración de estrategias de salud comunitaria que den respuestas de calidad, efectivas y seguras al colectivo de personas con EPOF, y que se articulen entorno a los siguientes grandes ejes de acción:

- a. mejorar el conocimiento y visibilidad de los recursos nacionales destinados a las enfermedades poco frecuentes;
- b. favorecer la creación de una Red Integrada de Atención Sanitaria en base a los especialistas y mediante el recurso a las tecnologías de la información (Mapa de Recursos Especializados/ Telemedicina/ CIBERSalud/ otros);
- B. proteger el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPOF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas;
- C. puesta en valor del Programa Nacional de EPOF (creado por el Decreto Reglamentario 794/2015) como promotor de medidas de acción positiva que garanticen el pleno goce y ejercicio de los derechos reconocidos en la Constitución Nacional Art. 75 inc. 23 (tal y como se especifica en los considerandos del decreto de creación del Programa Nacional de EPOF)
- D. y reforzar la cooperación y la coordinación referida a las acciones impulsadas por la Ley Nac. 26.689, a través de la adhesión de las provincias que aún no lo hiciesen.
- E. creación de un marco superador para la investigación sobre las enfermedades poco frecuentes y el acceso efectivo por parte de las personas afectadas a su derecho a beneficiarse por el avance de la ciencia.

La cooperación y compromiso federal permitirá optimizar los recursos presupuestarios y humanos destinados a las enfermedades poco frecuentes ejerciendo una real protección del derecho a la salud de los ciudadanos, aspectos que podrían abordarse en el marco del Consejo Federal de Salud (COFESA) siendo que en la actualidad la mayoría de las provincias han adherido a la Ley Nacional 26.689 (14 de 24 jurisdicciones)¹⁵.

Toda iniciativa deberá incentivar el trabajo "interdisciplinario" y "multidisciplinario" entre los equipos de los profesionales de la salud con el fin de impulsar la derivación al especialista a tiempo (precozmente). Propiciar la implementación de la tecnología (herramientas informáticas) de diagnóstico mediante una continua capacitación y formación.

Generar un Registro Nacional de pacientes y EPOF en colaboración con las jurisdicciones. A la vez de realizar un trabajo de concientización entre la comunidad de pacientes/ familiares en la importancia del desarrollo de estas herramientas, su

participación y la utilidad como beneficio propio y comunitario. Como así entre los profesionales de la salud.

Resaltar la importancia del acompañamiento en el proceso de “acceso a derecho a la salud” por parte de la comunidad médica –especialistas- en articulación con los equipos interdisciplinarios (asistentes sociales, psicólogos, nutricionistas, genetistas, consejo genético, entre otros) dado que son quienes más tiempo permanecen junto al paciente/ familiar pero que no siempre están involucrados en la “odisea del tratamiento”. Propiciar la cooperación con las organizaciones de pacientes/ familiares entre todos los actores intervinientes del Sistema.

Toda estrategia que se impulse debe establecer objetivos y acciones basadas en la evidencia científica y en las buenas prácticas disponibles en los ámbitos de la promoción, la prevención, el manejo clínico, la rehabilitación y la reinserción social, los sistemas de información y la investigación. Deben ser elaboradas con amplia participación de las jurisdicciones, las sociedades científicas, las organizaciones de pacientes y/o familiares, y otros agentes sociales y revisadas periódicamente. Y deben regirse como principios rectores en la solidaridad, la equidad y la participación efectiva de los afectados.

Anexo

Tabla 1. Patologías registradas a partir de la ejecución de la encuesta ofrecida por FADEPOF, período febrero a diciembre 2016. (*) Patologías sólo con lugar de atención médica en provincias diferentes a la provincia de residencia.

Patología	Nº de casos	Lugar de atención	
		Residencia	Otro
Acalasia	1	1	
Aciduria metilmalónica con homocistinuria Tipo cbIC	1		1*
Acromegalia	13	11	2
Acroparestesia	1	1	
Adenoma Hipofisario (El término no caracteriza una enfermedad)	2	1	1
Adrenoleucodistrofia	1	1	
Agenesia Auricular Derecha	1	1	
Amaurosis Congénita de Leber	1	1	
Amiloidosis Hereditaria	2	1	1
Anemia de Fanconi	1	1	
Aneurisma	1	1	
Angioedema Hereditario	2	1	
Aniridia Aislada	1		1*
Aniridia Bilateral	1	1	
Anomalía de Axenfeld	1		1*
Anomalía de Ebstein	1	1	
Aracnoiditis adhesiva (post peridural)	1	1	
Artritis Reumatoide	3	3	
Artrogriposis Múltiple Congénita	2	2	
Asociación VACTERL/VATER	1	1	
Ataxia de Friedrich	1		

Ataxia Espino Cerebelosa	2	2	
Atresia de Vías Biliares	1	1	
Atrofia multisistémica tipo cerebeloso	1	1	1
Atrofia Muscular Espinal	2	1	
Bronquiectasia (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Cavernoma	1		1*
Cefalea en Racimo (Cluster Headach)	1		1*
Charcot Marie Tooht	4	4	
Cirrosis autoinmune	1	1	
Cirrosis Biliar Primaria	3	2	1
Cistitis Intersticial	4	2	2
Colitis Indeterminada	1	1	
Colitis Linfocítica	1	1	
Colitis Ulcerosa	19	17	
Condrodisplasia punctata (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Coproporfiria Hereditaria	1	1	
Corea de Huntington	1	1	
Corea de Sydenham	1	1	
Craneofaringioma	1		1*
Defecto en la cetólisis	2		2*
Deficiencia congénita del factor VII	2	2	
Deficiencia de acil-CoA deshidrogenasa de cadena corta o ramificada	1		1*
Deficiencia de carnitina palmitoiltransferasa II forma miopática ó CPT II miopática	1	1	
Deficiencia del Factor V de Coagulación	1	1	
Déficit de Alfa1 Antitripsina	2	1	1
Déficit de hormona de crecimiento	1		1*
Déficit de l-carnitina	1	1	
Déficit de Mevalonato Kinasa	1		1*
Déficit de Ornitina Transcarbamilasa	1	1	
Déficit del Transportador de Dopamina	1		1*
Deformidad de Madelung	1	1	
Deleción 18p trisomia 20p	1	1	
Dermatomiositis	3	1	2
Dermatomiositis Poliomieltis	1	1	
Diabetes Insípida Central	3	3	
Diabetes Insípida Central Idiopática	1	1	
Disautonomía	1	1	
Disautonomia Pura	1		1*
Disfunción Hipofisaria ó Hipopituitarismo	2	2	
Displasia Diastrífica	1	1	
Displasia Ectodérmica Hipohidrótica	1	1	
Displasia Epifisaria Múltiple	1	1	
Displasia Espondiloepifisaria Tardia	1	1	
Distrofia Distal de Miyoshi	1	1	
Distrofia muscular Congénita con Déficit de	1	1	

merosina			
Distrofia muscular de Duchenne	1	1	
Distrofia Simpático refleja poliostotica Tipo Sudeck (en pie derecho)	1	1	
Dolor en las rodillas que no le permite caminar, ni permanecer parada mas de dos minutos	1		1*
Drusen de Papila o del Disco óptico	1	1	
Endometriosis Severa	1	1	
Enfermedad de Coats	1	1	
Enfermedad de Crohn	12	9	3
Enfermedad de Devic	1		1*
Enfermedad de Menkes	1		1*
Enfermedad de Morbihan (morbus Morbihan)	1		1*
Enfermedad de Motoneurona	1	1	
Enfermedad de Moya Moya	2		2*
Enfermedad de Stargardt	14	7	7
Enfermedad de Still del adulto	1	1	
Enfermedad de Von Willebrand	2	2	
Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo	2	2	
Enfermedad ósea de Paget	1	1	
Enfermedad poliquística hepática autosómica dominante	1	1	
Epilepsia	2	2	
EPOC Severo	1	1	
Eritrodermia ictiosiforme congénita ampollosa	1	1	
Eritromelalgia	1	1	
Esclerodermia	11	7	4
Esclerodermia Lineal	1	1	
Esclerodermia localizada	1	1	
Esclerodermia localizada golpe de sable	1		1*
Esclerodermia Sistémica	1		1*
Esclerosis Lateral Amiotrófica	5	4	1
Esclerosis Múltiple	7	5	2
Esclerosis Multiple en Placas	1	1	
Esclerosis Múltiple Progresiva	1	1	
Esclerosis Sistémica	1	1	
Esclerosis Tuberosa	1	1	
Escoliosis Cogénita Múltiple	1	1	
Espectro de la displasia septo-óptica ó Síndrome De Morsier	1	1	
Espondilitis Anquilopoyética	1	1	
Espondilitis Anquilosante	1	1	
Extrofia de Cloaca	1	1	
Extrofia Vesical Complejo Epispadias	1		1*
Extrofia Vesical o de vejiga	4	1	3
Fabry	1		1*
Fallo autonómico Puro o (posible Shy Drager)	1	1	
Fenilcetonuria	7	4	3
Fibromialgia	13	10	3

Fiebre Mediterranea Familiar	2		2*
Galactosemia	3	2	1
Gammapatía Monoclonal	1	1	
genéticamente par 5 una de las patitas del cromosoma y tiene adosado un elemento extraño	1	1	
Granulomatosis con poliangéitis o Wegener	1		1*
HbS Beta-Talasemia	2	1	1
Hemoglobinuria paroxística nocturna	2	1	1
Hepatitis Autoinmune con Superposición con Cirrosis Biliar Primaria	1		1*
Hepatitis Crónica Autoinmune	4	2	2
Hernia Diafragmatica	1		1*
HHT ó Telangestacia Hemorrágica Hereditaria ó Rendu-Osler-Weber	5	3	2
Hidrocefalia Idiopática	1	1	
Hiperaldosteronismo primario (El término no caracteriza una enfermedad)	2	2	
Hiperfelalaninemia Congénita leve	1	1	
Hiperfenilalaninemia (HPA) benigna	1	1	
Hiperinsulinismo Congénito	1	1	
Hiperplasia suprarrenal Congénita	1		1*
Hipertensión Arterial Pulmonar Tipo Idiopática	1	1	
Hipertensión Intracraneal Idiopática	2	2	
Hipertensión Pulmonar Primaria o Ideopática	2	1	1
Hipertermia Maligna	1		1*
Hipoacusia Súbita uniLateral	1	1	
Hipofisis (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Hipoplasia adrenal Congénita (DAX1)	1	1	
Hirschsprung	1		1*
Histiocitosis de Células de Langerhans	4		4*
Holoprosencefalia	1	1	
HUS atípico	1	1	
Ictiosis	1	1	
Ictiosis lamelar	4	3	1
IDCV - Inmunodeficiencia Común Variable	5	3	2
Idic 15q	1	1	
Incontinencia Pigmentaria	1	1	
Inmunodeficiencia Primaria (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Insuficiencia suprarrenal	1	1	
LAM o Linfangioleiomiomatosis	2	2	
Legg-Calvé-Perthes	2	1	1
Linfangiectasia pulmonar congénita	1	1	
Linfangioleiomiomatosis	2		2*
Linfangioma ó Malformación del sistema linfático (ML)	1		1*
Lipofuscinosis neuronal ceroid	1	1	
Liquen escleroso	1	1	
Lupus Discoide	1		1*

Lupus Eritematoso Sistémico	65	53	12
Macro Adenoma Hipofisario	1	1	1
Maculopatía	2	1	1
Malformación Anorectal Compleja	2	2	
Malformación de Arnold Chiari	16	9	7
Malformación en cromosoma 1 y 18	1		1*
Miastenia Congénita	1		1*
Miastenia Gravis	6	4	2
Miastenia Gravis antimusk	1		1*
Miastenia Gravis Tipo II B	1		1*
Micro Adenoma de Hipofisis	1	1	
Microsomía hemifacial	1		
Microtia	2	2	
Microtia Unilateral	2	1	1
Mielofibrosis	1		1*
Mielomeningocele	3	3	
Mielomeningocele sin Hidrocefalia	1	1	
Miopatía Congénita miotubular	1		1*
Miopatía Mitocondrial	1	1	
Miopatía Nemalinica	1		1*
Miopatía Visceral	2	2	
Miositis	1	1	
Miotonía congénita de Thomsen	1	1	
MKV-TRAPS	1	1	
MPS II o Síndrome de Hunter	6	5	1
MPS VI	1		1*
Mutación SCN8A	1	1	
Narcolepsia	5	3	2
Narcolepsia con Cataplejía	1		1*
Neurinoma del Acústico Grado 4	1		1*
Neurinoma del Acústico o Schwanoma Vestibular	4	2	2
Neurofibromatosis	14	11	3
Neuromilietis Óptica	1		1*
Neuromiotonía	1	1	
Neuropatía Motora Sensitiva Multifocal Autoinmune	1	1	
Neuropatía sensitiva autonómica tipo 4 ó Insensibilidad al dolor con anhidrosis	1	1	
Neutropenia Congénita Cíclica	1	1	
Nevus Melanocítico Congenito Gigante	1		1*
no específica	1		1*
Oligodoncia	1		
Osteogenesis Imperfecta	41	27	14
Panhipopituitarismo ó Deficiencia Hipofisaria Múltiple ó Insuficiencia Hipofisaria Multihormonal	9	4	5
Parálisis supranuclear progresiva	1		1*
Pénfigo vulgar	1		1*
Pérdida de la visión periférica en forma abrupta y progresiva	1	1	

Policitemia Vera	3	2	1
Policondritis recidivante	1	1	
Polidermatomiositis	1	1	
Polimiositis	4	2	2
Polineuropatía asociada a gammapatía monoclonal de IgM con anti-MAG	1	1	
Polineuropatía de fibras finas	1	1	
Poliquistosis Renal Autosómica Recesiva	1	1	
Porfiria (CPH)	1	1	
Porfiria Aguda Intermitente	2	1	1
Porfiria Cutánea Tarda	1	1	
Porfiria Eritropoyética	1		1*
Prurigo Crónico	1		1*
Pseudo-Xantoma Elástico	1		1*
Pseudoartrosis congénita de la tibia y peroné (de pierna derecha)	1	1	
Pseudohipoaldosteronismo recesivo Tipo I	1	1	
Pseudotumor Cerebri o Síndrome de Hipertensión Endocraneana Ideopática	2	2	
Pseudoxantoma Elástico	2	2	
Púrpura Trombocitopenica Idiopática ó PTI	5	4	1
Queratoconos (El término no caracteriza una enfermedad)	1	1	
Quiste de Tarlov	10	9	1
Retinosis Pigmentaria	14	10	4
Reynaud	1	1	
SAF o Síndrome Antifosfolípidos Neonatal	1	1	
Sarcoidosis	7	5	2
Sarcoma de Ewing	1	1	
Sarcoma Sinovial	1		1*
Scotd	1		1*
Síndrome de Lyme	1	1	
Síndrome Antifosfolipídico	3	2	1
Síndrome Cardio facio cutaneo	2	2	
Síndrome de Aarskog like	1	1	
Síndrome de Addison	6	4	2
Síndrome de Aicardi	1		1*
Síndrome de Alagille	1		1*
Síndrome de Alstrom	1	1	
Síndrome de Angelman	1		1*
Síndrome de Apert	1		1*
Síndrome de Bannayan Riley Ruvalcaba	1		1
Síndrome de Bartter	2	2	
Síndrome de Bea	1		1*
Síndrome de Beckwith	1	1	
Síndrome de Behcet	6	5	1
Síndrome de Cornelia de Lange	3	3	
Síndrome de Cushing	4	1	1
Síndrome de Dandy-Walker	1	1	

Síndrome de Ehlers Danlos	16	12	
Síndrome de enfermedad postorgásmica (POIS)	1	1	
Síndrome de Fatiga Crónica (SFC)	2	2	
Síndrome de Gitelman	2	1	1
Síndrome de Goldenhar	1	2	
Síndrome de Job o Hiper Ige	3	2	1
Síndrome de Joubert	1		1
Síndrome de Kasabach Merritt o hemangioma endotelio	1	1	
Síndrome de Kleine Levin	3	2	1
Síndrome de Klinefelter	4	1	3
Síndrome de Klippel Trenaunay Weber	4	2	2
Síndrome de la Persona Rígida	1	1	
Síndrome de Marfán	19	14	5
Síndrome de microdelección cromosoma 4q21.1	1	1	
Síndrome de microduplicación 15q11q13	1	1	
Síndrome de microduplicación 16p11.2 proximal	1	1	
Síndrome de Mieloproliferación Crónica	1	1	
Síndrome de Noonan	10	6	4
Síndrome de Ohdo	1		1*
Síndrome de Pene Oculto	1		1*
Síndrome de Phelan-McDermid ó Delección 22q13	3	1	2
Síndrome de Pierson	1	1	
Síndrome de Prader Willi	8	6	2
Síndrome de Rett	1	1	
Síndrome de Schnitzler	1		1*
Síndrome de Sheehan	1	1	
Síndrome de Shy-Drager ó Atrofia Multisistémica	2	1	1
Síndrome de Sjogren	4	4	
Síndrome de Smith-Magenis	1	1	
Síndrome de Sotos	1	1	
Síndrome de Sprengel	1	1	
Síndrome de Sudeck ó Distrofia Simpático Refleja (DSR)óó Síndrome Regional Doloroso Complejo (SRDC)	8	8	
Síndrome de Tourette	25	18	7
Síndrome de Turner	5	3	
Síndrome de Vogt Koyanagi Harada	2	1	1
Síndrome de Werdnig-Hoffmann o Atrofia muscular espinal (AME) de la infancia	1	1	
Síndrome de West	7	5	2
Síndrome de Williams	1	1	
Síndrome de Wiskott-Aldrich	2		2
Síndrome de Wolff-Hirschorn	2	1	1
Síndrome del corazón izquierdo hipoplásico (HLHS)	1		1*
Síndrome Hemofagositico	1	1	
Síndrome Nefrótico	1		1*
Síndrome PFAPA	2	2	

Síndrome Poliglandular Autoinmune Tipo II	1	1	
Síndrome QT largo	1	1	
Síndrome x Frágil	3	3	
Talasemia Mayor	1	1	
Temblores de Holmes	1	1	
Tiroiditis de Hashimoto Linfocitaria	1		1*
Tirosinemia Tipo 1	1	1	
Trisomía 17p	2	2	
Trisomía 9p	2	2	
Trombocitemia esencial	2	2	
Tumor desmoide	1	1	
Tumor Glómico	1	1	
Urticaria Demorada por presión	1	1	
Urticaria pigmentosa ó mastocitosis	3	2	1
Vasculitis Linfocitaria Autoinmune	1	1	
Vasculitis Primaria del Sistema Nervioso Central	2		2*
VLCADD	1		1*
Vogt-Koyanagi-Harada	1		1*
Von Hippel Lindau	1	1	

Tabla 2. Número de pacientes por provincia Argentina y localidad de países extranjeros según: su lugar de residencia, dónde obtuvieron el diagnóstico de la EPOF y dónde reciben la atención médica correspondiente.

Provincia	Residencia	Diagnóstico	Atención
Buenos Aires	210	133	129
CABA	97	228	230
Catamarca	2		1
Chaco	7	5	5
Chubut	9	2	6
Córdoba	55	53	52
Corrientes	5	5	3
Entre Ríos	20	16	14
Formosa	2	2	2
Jujuy	6	6	3
La Pampa	7	4	5
La Rioja	1	1	1
Mendoza	14	10	12
Misiones	13	5	10
Neuquén	7	5	7
Río Negro	11	5	5
Salta	7	7	6
San Juan	2	2	2
San Luis	3	2	2
Santa Cruz	5	3	2
Santa Fe	37	24	30
Santiago del Estero	2	1	
Tierra del Fuego	3	1	1
Tucumán	14	12	12
No hay			4
Santiago de Chile (Chile)		2	
Uruguay	2		2
Soriano(Uruguay)	1	1	
Montevideo (Uruguay)		3	
Canelones (Uruguay)	1		
México	1		1
Alemania		1	
Barcelona		1	
Italia		1	
Los Ángeles		1	
Texas		1	
Washington		1	

Referencias

¹ Ley Nac. 26.689. InfoLEG, Ministerio de Justicia y Derechos Humanos Presidencia de la Nación <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm>

² Rare Disease Act of 2002. - <https://www.gpo.gov/fdsys/pkg/PLAW-107publ280/html/PLAW-107publ280.htm>

³ Estrategia en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud. Estrategia aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009. <http://www.msssi.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/docs/enfermedadesRaras.pdf>

⁴ [Comité de Expertos de la UE en Enfermedades Raras. COMUNICACIÓN DE LA COMISIÓN AL PARLAMENTO EUROPEO, AL CONSEJO, AL COMITÉ ECONÓMICO Y SOCIAL EUROPEO Y AL COMITÉ DE LAS](#)

REGIONES. Las enfermedades raras: un reto para Europa.

http://ec.europa.eu/health/ph_threats/non_com/docs/rare_com_es.pdf

⁵ NORD. <https://rarediseases.org/>

⁶ Informe del Senado Español sobre EPOF – 2007 y el “Estudio ENSERio” sobre situación de necesidades socio-sanitarias de las personas con EPOF en España de Feder y Caja Madrid – 2009.

⁷ European Medicines Agency (EMA) Science Medicines Health. Designación de Medicamentos Huérfanos.

http://www.ema.europa.eu/ema/index.jsp?curl=pages/regulation/general/general_content_000029.jsp&mid=WC0b01ac0580b18a41

⁸ Conferencia de ONG en Relación Consultiva ([CONGO](#)) con Naciones Unidas.

<http://ngocongo.org/#http://ngocongo.org/>

⁹ Orphanet. Portal sobre enfermedades raras y medicamentos huérfanos. <http://www.orpha.net>

¹⁰ Eurordis. <http://www.eurordis.org/>

¹¹ Feder. <http://www.enfermedades-raras.org/>

¹² FADEPOF. <http://fadepof.org.ar/>

¹³ R Core Team (2015). R: A language and environment for statistical computing. R Foundation for Statistical Computing, Vienna, Austria. URL <https://www.R-project.org/>

¹⁴ Decreto Reglamentario 794/2015 PODER EJECUTIVO NACIONAL (P.E.N.)

11-may-2015. InfoLEG.

<http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do;jsessionid=0B07DD21C54E13E4D6FFE3F6626BB47D?id=246953>

¹⁵ Atlas Federal de Legislación Sanitaria de la República Argentina. Ministerio de Salud. Presidencia de la Nación. http://www.legislaud.gov.ar/atlas/categorias/poco_frecuentes.html