



PERSONAS SIN DIAGNÓSTICO

Las personas que viven sin diagnóstico deben ser reconocidas por el sistema de salud argentino. Si bien en las últimas décadas se avanzó sustancialmente en el conocimiento general de las enfermedades poco frecuentes aún falta mucho recorrido ya que en la mitad de estas enfermedades aún se desconoce su etiología¹. Gestionar estos casos en el ámbito asistencial representa un gran desafío para los sistemas de salud, consiguiendo alcanzar un diagnóstico en menos de la mitad de los pacientes evaluados mediante procedimientos tradicionales de diagnóstico clínico y genético².

Frente a esta situación, muchos son los esfuerzos de organizaciones internacionales, como es el caso de Orphanet³ que ha incluido el **código específico 616874⁴ para trastornos raros sin diagnóstico determinado tras una investigación completa**. Esta nueva codificación permite un mejor conocimiento epidemiológico de estas realidades, para saber exactamente cuantas personas hay **sin diagnóstico** en cada país y a nivel global; como así, mejorar la visibilidad en los sistemas de información sanitaria. Su implementación también favorecerá la creación de estrategias dentro de programas de diagnóstico e investigación, objetivos del **Consorcio Internacional de Investigación de Enfermedades Raras (IRDIC)**⁵, que se ha propuesto como meta **que todas las personas actualmente no diagnosticables entren en una línea de diagnóstico e investigación coordinada a nivel mundial**.

Identificar a las personas que recorren el sistema de salud por años en busca de un diagnóstico para su condición de salud, debe ser parte de una política pública, ya que sin un diagnóstico preciso la enfermedad se agrava, no es posible comenzar un tratamiento, como tampoco idear nuevas líneas de investigación. Provocando graves consecuencias y un alto impacto para el paciente y su familia, como para todo el sistema.

El diagnóstico preciso es la llave de acceso a una atención de salud integral. Contar con la implementación de esta codificación de casos no descriptos anteriormente en la literatura científica, permitirá a los países articular los esfuerzos por encontrar casos similares consultando fuentes de información nacionales e internacional. Propiciando así, una salud equitativa para toda la población en línea con lo asumido en las Resoluciones de Naciones Unidas sobre 'Cobertura Universal de Salud' (A/RES/74/2)⁶ y la Declaración política sobre 'Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias' (A/RES/76/132)⁷ copatrocinada por Argentina.

En Argentina, el retraso diagnóstico, está presente en más del 65% de los casos, superando los 10 (diez) años en un 20% y los 5 (cinco) años en un 18%, según los datos del *Estudio ENSERio – Capítulo Argentina*⁸. Como consecuencia del retraso diagnóstico, el 35% de las personas no recibió apoyo o tratamiento y al 31% se le agravó su enfermedad.

En los esfuerzos por materializar los compromisos asumidos por Argentina a través de la Ley Nac. de EPOF 26.689⁹ de cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes, es preciso la cobertura efectiva de estudios diagnósticos, incluidos los genéticos. Necesidad más que evidente entre la población de personas sin diagnóstico. Por su parte, la efectiva implementación de la pesquisa neonatal, que desde el año 2007 es obligatoria

¹ Boycott KM, Rath A, Chong JX, Hartley T, Alkuraya FS, Baynam G, et al. International cooperation to enable the diagnosis of all rare genetic diseases. *Am J Hum Genet.* 2017; 100(5): 695-705.

² Shashi V, McConkie-Rosell A, Rosell B, Schoch K, Vellore K, McDonald M, et al. The utility of the traditional medical genetics diagnostic evaluation in the context of next-generation sequencing for undiagnosed genetic disorders. *Genet Med.* 2014; 16(2): 176-182.

³ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

⁴ ORPHA: 616874 'Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa' Sinónimo(s): Trastorno raro completamente investigado sin un diagnóstico determinado. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=ES

⁵ <https://irdirc.org/>

⁶ Naciones Unidas. [Cobertura Universal de Salud \(A/RES/74/2\)](#)

⁷ Naciones Unidas. ['Abordar los retos de las personas que viven con una enfermedad rara y de sus familias' \(A/RES/76/132\)](#).

⁸ 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.

⁹ Ministerio de Justicia y Derechos Humanos Derecho Fácil/ Ley simple/ Salud/ Enfermedades poco frecuentes [Ley Nac. 26.689](#)



en nuestro país a través de lo establecido en la Ley Nacional N° 26.279¹⁰ y la incorporación de nuevas patologías a un programa de pesquisa neonatal ampliado ya que esto demostró ser una política efectiva de prevención.

Instamos a las autoridades a articular las medidas necesarias para que el código ORPHA [616874](#)¹¹ **para trastornos raros sin diagnóstico determinado tras una investigación completa** se implemente en el sistema de salud Argentino incorporándolo en el **Listado de Enfermedades Poco Frecuentes**¹² del Ministerio de Salud de la Nación. La utilización de la codificación ORPHA en el sistema de salud permitirá que todas las enfermedades sean visibles en los sistemas de información sanitaria, la interoperabilidad de los datos de las EPOF entre los centros de atención provinciales, nacionales e internacionales con miras a la investigación, como así, la adopción de medidas de salud pública basados en la evidencia. Asimismo, solicitamos continuar gestionando para que los profesionales de la salud carguen los datos epidemiológicos, reconociendo la importancia del **Registros de pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes**¹³, ya que esto permitirá dimensionar el impacto real que representa esta temática para nuestro país y así tomar decisiones informadas.

¹⁰ <http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/verNorma.do?id=131902>

¹¹ ORPHA: 616874 'Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa' Sinónimo(s) : Trastorno raro completamente investigado sin un diagnóstico determinado. https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search_Simple.php?lng=ES

¹² Resolución 307/2023 <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

¹³ <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/registro>