



29 FEBRERO 2024 - DÍA MUNDIAL DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

NOTA CONCEPTO

Caminos posibles con soluciones a nuestro alcance: Hacia una hoja de ruta para enfermedades poco frecuentes. Es posible construir un futuro en el que las enfermedades poco frecuentes, no sólo sean reconocidas, sino que sean parte integral de la agenda sanitaria, social y económica en Argentina.

A partir de la sanción de la Ley Nacional 26.689¹ de 'Cuidado integral de la salud de las personas que viven con enfermedades poco frecuentes y sus familias' en el año 2011, en Argentina se estableció un marco legislativo y político que determinó que la 'prevalencia puntual' de una enfermedad era un criterio vital para entender y diferenciar las demandas específicas a las que estarían sometidos los servicios sanitarios y sociales para manejar aquellas enfermedades cuya población afectada sea igual o inferior a 1 persona en 2.000 habitantes. Asumiendo que en los modelos actuales, muchas de esas demandas no podrían ser cubiertas. Desde entonces, cientos de iniciativas 'individuales' se han impulsado de la mano de médicos especialistas, centros de atención e investigación, e incluso, por parte de autoridades a nivel local, provincial y/o nacional intentando adaptarse a la realidad poblacional y a los incesantes avances científicos y tecnológicos destinados a mejorar la forma en que se diagnostican, se tratan y se atienden las especificidades que representan las más de 10 mil enfermedades poco frecuentes clínicamente definidas. A las que se suman cada año casi 300 nuevas descripciones^{2, 3}.

En la última década, Argentina avanzó en el reconocimiento de que las enfermedades poco frecuentes deben formar parte de las políticas de salud pública, para lo que creó el *Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes*⁴ dentro de las competencias del *Ministerio de Salud de la Nación* y un *listado explícito con 5885*⁵ *enfermedades catalogadas como poco frecuentes* (que excluyeron grupos de trastornos y subtipos de trastornos según definición de Orphanet⁶). Sin embargo, encontrar las respuestas sobre los recursos especializados -limitados pero existentes- dispersos entre las 24 jurisdicciones provinciales, se convierte en un laberinto a transitar y/o descubrir no solo para el paciente y su familia, sino también para los propios efectores de salud ante una derivación por la ausencia de la prestación en sus cartillas. La información sobre las enfermedades, los centros con mayor experiencia en su abordaje, las opciones terapéuticas aprobadas o los estudios de investigación disponibles, incluso en el país, es inaccesible para quienes la necesitan. Dicho de otra manera ¿de qué sirve el esfuerzo de asignar recursos al sistema para dar respuesta a cada enfermedad, si no será posible encontrarlos porque están desarticulados y sólo unos pocos saben dónde están?

¹ Ley Nac. EPOF 26689 <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/ley-26689-185077>

² Tisdale A, Cutillo CM, Nathan R, et al. La iniciativa lDeaS: estudio piloto para evaluar el impacto de las enfermedades raras en los pacientes y los sistemas de salud. *Orphanet J Rare Dis* . 2021;16(1):429. Publicado el 22 de octubre de 2021. doi:10.1186/s13023-021-02061-3

³ 2. El poder de ser contado. <https://rare-x.org/case-studies/the-power-of-being-counted/>

⁴ Programa Nac. de EPOF <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes>

⁵ . Listado de EPOF <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

⁶ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>

#Hoja de Ruta EPOF

Caminos posibles con soluciones a nuestro alcance:
Construyendo juntos, uniendo realidades

29 febrero - Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes



FADEPOF

En un contexto de recursos limitados, se debe establecer colaboración y sinergia entre las múltiples partes involucradas, ya que ninguna provincia (¡incluso, país!) podrá por sí mismo dar respuesta a la gran diversidad de enfermedades poco frecuentes, aun con la convicción de querer hacerlo.

Las enfermedades poco frecuentes no se distribuyen de manera uniforme en su prevalencia: solo el 4,2% de las estas enfermedades se sitúan en el rango de prevalencia de 1 en 2.000 habitantes (1-5:10.000), mientras que la gran mayoría -el 84,5% de las EPOF- pertenecen al rango de menos de 1 en 1.000.000 de personas (<1:1.000.000). Sin embargo, hasta el 80,7% de la carga poblacional de EPOF es atribuible al 4,2% de enfermedades en el rango de prevalencia de 1-5:10.000⁷.

Distribución de EPOF y carga poblacional de pacientes según niveles de prevalencia puntual



Adaptado de Wakap et al., 2020

*46.234.830 Población estimada según CENSO 2022 en republica Argentina. <https://censo.gov.ar/>

Ejemplos de EPOF según niveles de prevalencia puntual

<1 en 1.000.000	Histiocitosis azul marino, Aciduria 3-metilglutacónica tipo 9, Inmunodeficiencia combinada grave por deficiencia de LCK, Síndrome de Guttacher, Síndrome de Baraitser-Reardon, Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie, Síndrome AREDYLD, Enfermedad de Niemann-Pick tipo A, Lipofuscinosis cerioide neuronal infantil, Atrofia progresiva bifocal de la coroides y la retina, Síndrome de microduplicación 3q26, Epidermolísis ampollosa juntural con atresia pilórica, Enfermedad de almacenamiento de glucógeno por deficiencia de LAMP-2, Amiloidosis AH, Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth autosómica dominante tipo 2D, Síndrome oto-palato-digital tipo 2, Encefalopatía epiléptica y del desarrollo asociada al gen SYNGAP1, ROHHAD
1-9 en 1.000.000	Síndrome de Silver-Russell, Hiperplasia suprarrenal congénita por deficiencia de 17-alfa-hidroxiilasa, Linfangioleiomiomatosis, Psoriasis pustulosa generalizada, Enfermedad de Refsum, Enfermedad de Sandhoff, Lipodistrofia congénita generalizada, Mucopolisacaridosis tipo 1, Enfermedad de Sanfilippo, Ataxia-telangiectasia, Enfermedad de Lafora, Miopatía centronuclear ligada al cromosoma X, Beta-talasemia, Anemia de Fanconi, Leucodistrofia metacromática, Síndrome de Miller-Fisher, Trisomía 13
1-9 en 100.000	Acromegalia, Diabetes insípida central, Enfermedad de Gaucher, Enfermedad de Pompe, Albinismo oculocutáneo tipo 1, Enfermedad mixta del tejido conectivo, Esclerodermia localizada, Hipofosfatemia ligada al cromosoma X, Complejo esclerosis tuberosa, Síndrome de Apert, Meduloblastoma, Prader-Willi, Enfermedad de Krabbe, Enfermedad de Wilson, Esclerosis lateral amiotrófica, Miastenia grave, Enfermedad de Huntington, Enfermedad de Devic, Artritis idiopática juvenil asociada a entesitis, Síndrome de Angelman, Síndrome de West, Hemofilia A, Citrulinemia tipo I, Poliarteritis nodosa, Síndrome de Leigh, CADASIL, Ataxia de Friedreich, Macroglbulinemia de Waldenström, Enfermedad de Behçet
1-5 en 10.000	Atresia esofágica, Enfermedad de Fabry, Fibrosis quística, Narcolepsia tipo 1, Neurofibromatosis tipo 1, Síndrome 47,XXX, Síndrome de Noonan, Síndrome de Turner, Fibrosis pulmonar idiopática, Fiebre mediterránea familiar, Alopecia universal, Enfermedad de Hirschsprung, Esclerosis Múltiple, Enfermedad de Stargardt, Distrofia miotónica de Steinert, Lupus eritematoso sistémico, Deficiencia de alfa-1 antitripsina, Enfermedad de Crohn, Síndrome de Marfan, Microtia, Hipertensión intracraneal idiopática, Retinosis pigmentaria, Osteogénesis imperfecta

⁷ 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. 2020;28(2):165-173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0

#Hoja de Ruta EPOF

Caminos posibles con soluciones a nuestro alcance:
Construyendo juntos, uniendo realidades

29 febrero - Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes



FADEPOF

Trazar '***caminos posibles con soluciones a nuestro alcance*** es la decisión necesaria para mejorar la vida de los más de 3.6 millones de argentinos que viven con estas enfermedades y sus familias, y hacer sustentable a los sistemas sanitarios y sociales.

Una hoja de ruta para enfermedades poco frecuentes en Argentina, no es más ni menos que **hacer accesibles** para las personas las respuestas existentes en alguna ventana de alguna dependencia de alguna provincia de nuestro país. Desde la información, los datos, la atención especializada, el diagnóstico y los tratamientos hasta la investigación y la inclusión educativa y/o laboral; beneficiándose así todas las partes interesadas ya que se estarían optimizando los recursos humanos y económicos asignados destinados a curar, tratar e, incluso, evitar cientos de muertes prevenibles.

Una hoja de ruta para enfermedades poco frecuentes en Argentina debe ser parte de la agenda de los formuladores de políticas nacionales y provinciales, y contar con el aporte del conocimiento de los profesionales de la salud, investigadores, las organizaciones de pacientes y familiares, y la industria farmacéutica.

En los últimos años, muchos han coincidido de modo insistente en que los modelos de atención actuales que poseen los sistemas sanitarios y sociales, incluso para enfermedades más frecuentes, son insuficientes e **(in)eficientes en la asignación de la inversión en salud**⁸. La discusión ya no es si se necesitan nuevas políticas, sino cómo y cuándo se implementará una estrategia verdaderamente articulada que garantice la igualdad de oportunidades para todas las personas, incluidas las que viven con enfermedades poco frecuentes en todo el país.

Basados en las buenas prácticas y experiencia de otros países, como por ejemplo España, desde FADEPOF – Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes junto a sus más de 100 organizaciones y grupos individuales de pacientes y familiares de distintas enfermedades poco frecuentes, la propuesta es clara y contundente: aunar los recursos existentes a nivel federal trabajando hacia el mismo objetivo común. **Una hoja de ruta para EPOF** para abordar los desafíos que representan estas enfermedades, con un enfoque holístico y colaborativo que involucre a las múltiples partes interesadas como aspecto fundamental para su implementación.

Coordinación entre jurisdicciones:

- Promover la coordinación entre el Gobierno Nacional y las autoridades de salud provinciales para garantizar la implementación uniforme en todo el país.
- Establecer mecanismos de colaboración con organizaciones internacionales para compartir mejores prácticas y recursos.

⁸ Informe sobre la salud en el mundo estimaba que entre el 20% y el 40% de todos los recursos gastados en salud se malgastan (OMS, 2010b). Banco Interamericano de Desarrollo (BID). Mejor gasto para mejores vidas: cómo América Latina y el Caribe puede hacer más con menos / editado por Alejandro Izquierdo, Carola Pessino y Guillermo Vuletin.



Financiamiento Sostenible:

- Asegurar recursos financieros adecuados y sostenibles, considerando las necesidades específicas y los costos asociados a las enfermedades poco frecuentes.

Diagnóstico y Registro:

- Implementar un sistema eficiente de diagnóstico temprano para identificar y clasificar las enfermedades poco frecuentes.
 - Consolidar un registro nacional de enfermedades poco frecuentes para recopilar información epidemiológica y mejorar la comprensión de la prevalencia y las características de estas enfermedades.

Acceso a atención experimentada, tratamientos y apoyo psicosocial

- Identificar centros experimentados en la atención de enfermedades poco frecuentes que ofrezcan abordaje integral y coordinado, involucrando a diferentes profesionales de la salud y especialidades médicas.
- Garantizar el acceso a tratamientos aprobados para enfermedades poco frecuentes.
- Establecer políticas que incentiven el desarrollo y comercialización de tratamientos en el país.
- Establecer servicios de apoyo psicosocial para pacientes y sus familias, teniendo en cuenta los desafíos emocionales, sociales y financieros asociados con las enfermedades poco frecuentes.

Investigación y Desarrollo:

- Fomentar la investigación en enfermedades poco frecuentes, apoyando proyectos científicos y clínicos que busquen comprender mejor estas enfermedades y desarrollar tratamientos innovadores.
- Establecer colaboraciones entre instituciones de investigación, universidades y la industria farmacéutica para impulsar la innovación en el campo de las enfermedades poco frecuentes.

Formación continua y Concientización:

- Desarrollar programas de actualización continua para profesionales de la salud sobre las enfermedades poco frecuentes, sus síntomas de sospecha y opciones terapéuticas aprobadas.
- Sensibilizar a la sociedad sobre los desafíos que enfrentan las personas con enfermedades poco frecuentes, promoviendo la empatía y la inclusión en todos los ámbitos de la vida.



ACERCA DE LAS ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Las enfermedades poco frecuentes (EPOF) son condiciones de salud con patrones específicos de signos, síntomas y hallazgos clínicos definidos, que afectan a un escaso número de personas en una población determinada. Pueden variar según el país y/o región.

En Argentina, se considera 'enfermedad poco frecuente' a todas aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes, según lo establece la Ley N° 26.689¹ 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.

Basados en los datos epidemiológicos disponibles en Orphanet⁹, se ha determinado que en el mundo hay descritas clínicamente al menos 8.000 enfermedades poco frecuentes definidas por prevalencia puntual sin contemplar los cánceres raros, ni las enfermedades poco frecuentes causadas por enfermedades infecciosas o intoxicaciones bacterianas o virales. Por tanto, se reconoce que el número total es considerablemente mayor llegando a más de 10.000 EPOF. Cada año se agregan casi 300 nuevas descripciones^{9, 10}.

Estas enfermedades afectan entre el 4 y el 8% de la población mundial. E incluso, publicaciones recientes refieren que constituyen hasta el 10% de la población mundial^{11, 12}. Estimando que más de 300 millones de personas en el mundo viven con alguna enfermedad poco frecuente.

Son enfermedades crónicas, complejas, progresivas, discapacitantes y, en ciertos casos, potencialmente mortales. Siete de cada diez (72%) son de origen genético, y de estas, el 70% se manifiesta al nacer o durante la niñez, siendo que 3 de cada 10 niños morirán antes de cumplir los 5 años¹³.

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 proceso¹⁴.

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

⁹ Tisdale A, Cutillo CM, Nathan R, et al. La iniciativa IDeaS: estudio piloto para evaluar el impacto de las enfermedades raras en los pacientes y los sistemas de salud. *Orphanet J Rare Dis* . 2021;16(1):429. Publicado el 22 de octubre de 2021. doi:10.1186/s13023-021-02061-3

¹⁰ El poder de ser contado. <https://rare-x.org/case-studies/the-power-of-being-counted/>

¹¹ Haendel M, Vasilevsky N, Unni D, et al. ¿Cuántas enfermedades raras hay?. *Nat Rev Drug Discovery* . 2020;19(2):77-78. doi:10.1038/d41573-019-00180-y

¹² 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*. 2020;28(2):165-173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0

¹³ Wright C, FitzPatrick DR, Firth HV. Genómica pediátrica: diagnóstico de enfermedades raras en niños. *Nat Rev Genet*. 2018; 19 :253–268. doi: 10.1038/nrg.2017.116.

¹⁴ 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.

#Hoja de Ruta EPOF

Caminos posibles con soluciones a nuestro alcance:
Construyendo juntos, uniendo realidades

29 febrero - Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes



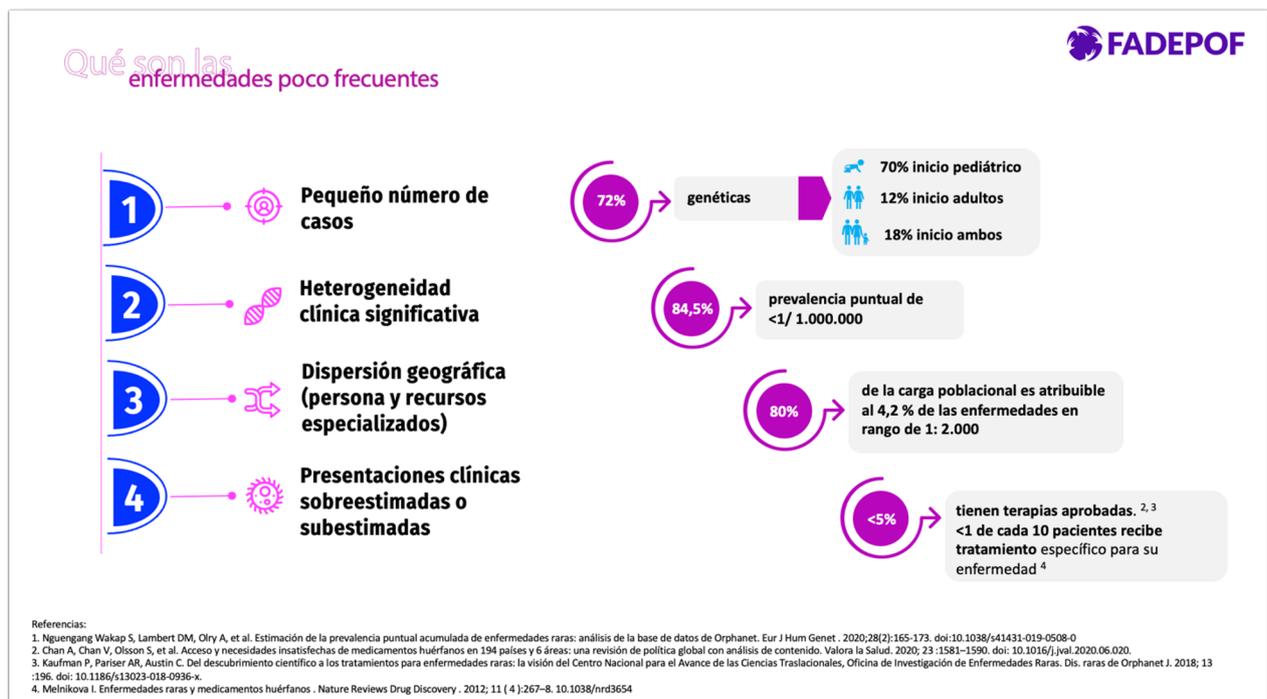
FADEPOF

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.

El 42% de las personas que viven con una enfermedad rara y cuidadores familiares emplean más de 2 horas al día en tareas relacionadas con la enfermedad (p. ej. higiene, administración de tratamientos) y un tercio de los cuidadores necesitan más de 6 horas al día para estas tareas¹⁵.

La dificultad para localizar a un médico especialista, sumado a la dispersión geográfica hace que las personas con EPOF y sus familiares deban trasladarse a grandes distancias y pasar largas estadías fuera del lugar de residencia para la realización de estudios, controles y seguimiento de su enfermedad, ocasionando pérdida de escolarización y/o productividad laboral¹⁵.

Para la gran mayoría de las personas que vive con una enfermedad poco frecuente y sus cuidadores, el ausentismo escolar, el desempleo, el aislamiento, y la estigmatización son parte de su realidad, y una consecuencia directa de su enfermedad. Por tanto, sentimientos de depresión e infelicidad son tres veces más comunes entre estas personas comparados con la población general¹⁵.



¹⁵ Eurordis. Conseguir la Atención Integral y Centrada en la Persona para no Excluir a Nadie. Mayo 2019.

#Hoja de Ruta EPOF

Caminos posibles con soluciones a nuestro alcance:
Construyendo juntos, uniendo realidades

29 febrero - Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes



FADEPOF

ACERCA DE FADEPOF

La FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes es una organización civil de segundo grado, conformada por organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares que trabajan con alguna enfermedad poco frecuente. Todos sus miembros son organizaciones sin fines de lucro. Actualmente, FADEPOF cuenta con más de 100 miembros distribuidos en la Argentina.

FADEPOF enfoca sus esfuerzos en el fortalecimiento de sus miembros, transfiriendo herramientas y tecnología para potenciar sus acciones e impacto en la sociedad.

Desde hace más de una década, FADEPOF trabaja desarrollando alianzas a nivel nacional, regional y global, para mejorar las condiciones de los miembros y sus comunidades de pacientes y familiares.

FADEPOF trabaja para promover políticas públicas destinadas a mejorar la situación de los 3,6 millones de argentinos que viven con una enfermedad poco frecuente y sus familias.

www.fadepof.org.ar | Info@fadepof.org.ar

FADEPOF ha sido declarada de interés por su labor



LEGISLATURA
Ciudad Autónoma de Buenos Aires

