



Hoja de ruta para EPOF en Argentina

PROPUESTA DE TRABAJO CON MINISTERIO DE SALUD DE LA NACIÓN

MARZO 2024

Comisión Directiva 2022/ 2024

Roberta Anido – Presidente
Susana Giachello – Vicepresidente
Adriana Feldman – Secretaria
Sergio Trentín – Tesorero
Verónica Acosta – Vocal Titular
Vanessa Brizuela – Vocal Titular
Sandra Vilches – Vocal Suplente

Revisores de Cuenta 2022/ 2024

María Marta Bertone
Constanza Mavroyani

Dirección Ejecutiva

Luciana Escati Peñalosa



HOJA DE RUTA PARA ENFERMEDADES POCO FRECUENTES EN ARGENTINA

Líneas estratégicas:

1. Gestión integral de datos sobre EPOF
2. Prevención, detección precoz y seguimiento
3. Atención sanitaria integral
4. I+ D en Investigación clínica en el sector público y privado
5. Régimen de Protección integral. Dictado de normas complementarias a la Ley 26.689
6. Formación continua
7. Participación colaborativa con organizaciones de la sociedad civil

1. Gestión integral de datos sobre EPOF

1.1. Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (SIISA). Plataforma de base poblacional de personas afectadas por estas enfermedades a nivel nacional, de uso administrativo, clínico y epidemiológico.

- Readecuar los procesos de registro a lo establecido por la ley 25.3261 de habeas data y otras vigentes para el máximo nivel de resguardo de protección de confidencialidad de datos personales, tal y como se establece en la Ley 26.689 art. 3 inc. g).
- Incorporar a las enfermedades del Listado de EPOF (Resol. 307/20232) a la nómina de enfermedades de notificación obligatoria (GRUPO D y/o E), según la ley 15.465.
- Incorporar al Listado de EPOF el código ORPHA 61687413 para trastornos raros sin diagnóstico determinado tras una investigación completa.
- Establecer reportes epidemiológicos (anonimizados) de modo público.

1.2. Mapa nacional de recursos especializados en EPOF. Plataforma de información pública sobre los recursos especializados tanto en el sector público como privado con información de las 24 jurisdicciones provinciales, coordinado por el Programa Nacional de EPOF⁴ del Ministerio de Salud de la Nación en articulación con las 24 autoridades sanitarias provinciales y las organizaciones de pacientes y familiares de reconocida trayectoria, sobre: a) disponibilidad de técnicas diagnósticas, b) centros de experiencia/ referencia, c) unidades de genética clínica y d) organizaciones de pacientes por grupos de patologías.

- Diseño de criterios de requerimientos básicos para la incorporación de los centros de atención especializados.
- Relevamiento de los centros de recursos especializados por enfermedades o grupos de enfermedades existentes (formales y/o informales).
- Diseño de criterios y procesos de designación de Centros Servicios o Unidades de Referencia Nacional (CSUR). (Referencia [Real Decreto 1302/2006](#)⁵ España).

¹ <https://www.argentina.gob.ar/justicia/derechofacil/leysimple/datos-personales>

² <https://www.boletinoficial.gob.ar/detalleAviso/primera/281897/20230301?busqueda=1>

³ [https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=31336&Disease_Search_diseaseGroup=616874-&Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Enfermedad\(es\)/grupo%20de%20enfermedades=Trastorno-raro-sin-un-diagn-stico-determinado-tras-una-investigaci-n-completa&title=Trastorno%20raro%20sin%20un%20diagn%F3stico%20determinado%20tras%20una%20investigaci%F3n%20completa&search=Disease_Search_Simple](https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=31336&Disease_Search_diseaseGroup=616874-&Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Trastorno-raro-sin-un-diagn-stico-determinado-tras-una-investigaci-n-completa&title=Trastorno%20raro%20sin%20un%20diagn%F3stico%20determinado%20tras%20una%20investigaci%F3n%20completa&search=Disease_Search_Simple)

⁴ <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/definicion>

⁵ <https://www.boe.es/buscar/doc.php?id=BOE-A-2006-19626>

- Los CSUR⁶ deberán: a) Dar cobertura a todo el territorio nacional y atender a todos los pacientes en igualdad de condiciones independientemente de su lugar de residencia; b) Proporcionar atención en equipo multidisciplinar: asistencia sanitaria, apoyo para confirmación diagnóstica, definir estrategias terapéuticas y de seguimiento y actuar de consultor para las unidades clínicas que atienden habitualmente a estos pacientes; c) Garantizar la continuidad en la atención entre etapas de la vida del paciente (niño-adulto) y entre niveles asistenciales; d) Evaluar los resultados; e) Dar formación a otros profesionales.
- Certificación de CSUR Nacionales.

1.3. Actualización de Listado de EPOF según datos epidemiológicos nacionales

- Actualización anual según lo dispuesto en la Ley 26.689 y su [Decreto reglamentario 794/2015](#)⁷.

1.4. Sistema de Orientación e Información sobre EPOF

- Implementación de Orphanet ARGENTINA (Referencia: [Orpha.net](#)⁸)
- Programa Nacional de asistencia y apoyo a la comunidad de personas con EPOF y familias (navegación del sistema sanitario, ámbito social, educativo, laboral, en coordinación con las 24 jurisdicciones provinciales).

2. Prevención, detección precoz y seguimiento

2.1. Diseño de protocolos de derivación de pacientes para ser atendidos por los CSUR Nacionales. (Referencia: [España](#)⁹).

- Protocolos de atención integral basados en un abordaje biopsicosocial incluyendo desde las etapas más tempranas de la atención, apoyo psicológico, terapéutico, consejo genético y de rehabilitación.

2.2. Sistema público de Guías clínicas de manejo y tratamiento (por EPOF).

- Relevamiento de las Guías clínicas de manejo y tratamiento (destinadas a profesionales de la salud) existentes a nivel nacional y/o internacional en idioma español u otros. En este último caso, nacionalización y validación científica).
- Disponibilidad de las Guías clínicas de manejo y tratamiento en el Sistema de Salud Nacional.

2.3. Sistema público de Guías de información general y auto-cuidado (por EPOF).

- Relevamiento de las Guías de información general y auto-cuidado (destinadas a pacientes y familiares) existentes a nivel nacional y/o internacional en idioma español u otros. En este último caso, nacionalización y validación científica).
- Difusión de las Guías de información general y auto-cuidado en el sistema de salud nacional.

2.4. Programa de Ateneos Nacionales para casos sin diagnóstico o de enfermedades de difícil resolución.

- Diseño e implementación de protocolos de Telemedicina (incluyendo atención asistencial y estudios diagnósticos a distancia) dentro del sistema nacional y/o transfronterizo.
- Plataforma única de interconsulta virtual para posibles casos de EPOF, disponible en los servicios sanitarios

2.5. Programa Nacional de Pesquisa Neonatal

- Cumplimiento de la pesquisa neonatal obligatoria.
- Ampliación de las patologías incluidas en el Programa Nacional Pesquisa Neonatal en base a evidencia científica disponible, según criterios de inclusión consolidados internacionalmente. (Referencia: [HRSA](#)¹⁰, USA)
- Revisión cada dos años de la evidencia científica sobre métodos de pesquisa neonatal.

3. Atención sanitaria integral

⁶ <https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/CentrosCSUR.htm>

⁷ <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/246953/texto>

⁸ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/index.php?lng=ES>

⁹ https://www.sanidad.gob.es/profesionales/CentrosDeReferencia/docs/PROCEDIMIENTO_DE_DERIVACION_DE_PACIENTES.pdf

¹⁰ <https://www.hrsa.gov/advisory-committees/heritable-disorders/rusp>

3.1. Financiación del Alto Impacto Sanitario (Referencia: [Decreto 1207/2006](#)¹¹ de España. [EVALUACIÓN, FINANCIACIÓN Y REGULACIÓN DE LOS MEDICAMENTOS INNOVADORES EN LOS PAÍSES DESARROLLADOS](#)¹²) con fondos fiscales para la financiación del Estado a la atención de los **CSUR y Tecnologías de Alto Impacto Sanitario y Económico en el Sistema de Salud Argentino** (Referencia: [Modelos innovadores de financiamiento para el tratamiento de enfermedades raras](#)¹³).

- Acuerdos de acceso gerenciado. (Referencia: Resolución [21/2023](#)¹⁴)
- [otros modelos en el mundo](#)¹¹
- Negociación o compra centralizada a nivel nacional y/o Modelos de compra regionales (Referencia: [Fondo Estratégico de OPS](#)¹⁵)

3.2. Creación del Programa de Acceso a Tecnologías y estudios diagnósticos de Alto Impacto Sanitario y Económico en el Sistema de Salud Argentino.

- Política de medicamentos que incluya: Quita de impuestos, intermediarios, fijación de precio basado en valor terapéutico y social [por indicaciones](#)¹⁶, negociación centralizada)
- Elaborar listado de tecnología sanitaria y estudios diagnósticos destinados a las diversas EPOF en base a los consensos internacionales plasmados en las Guías Clínicas de manejo y tratamiento. (comercializados en el país y/o por RAEM-NR)
- Establecer figura de ‘Medicamentos de dispensación bajo prescripción médica restringida, de utilización reservada a determinados medios especializados’ (Referencia: [Ley de garantías y uso racional de los medicamentos y productos sanitarios](#)¹⁷, España)

3.3. Colaboración entre CONETEC, Red Argentina de Evaluación de Tecnologías Sanitarias ([RedArETS](#)¹⁸) y las instituciones ETS para eliminar duplicidades de evaluaciones.

- Establecer criterios de valoración de enfermedades poco frecuentes (Referencia: [RDEA/ FDA](#)¹⁹)

3.4. Herramientas regulatorias de acceso temprano al mercado de los medicamentos innovadores para enfermedades graves y/o con necesidades no cubiertas. (Referencia: [FDA](#)²⁰)

4. I+ D en Investigación clínica en el sector público y privado

4.1. Incentivar la investigación en EPOF básica, clínica, epidemiológica, medicina traslacional y medicina genómica/ precisión.

- Dictar normas de incentivos fiscales para la investigación en coordinación con las áreas del Estado afines.
- Registro Argentino de estudios clínicos (unificación de RENIS, ANMAT y otras fuentes de EC con medicamentos en humanos). Base de datos pública, de uso libre y gratuito para todo usuario, accesible desde la página web de ANMAT (Referencia: [REEC](#)²¹)

5. Régimen de Protección integral. Dictado de normas complementarias a la Ley 26.689

5.1. NO DISCRIMINACIÓN por diagnóstico de EPOF.

5.2. Creación de Certificado – credencial de EPOF. *Brindado a toda persona que acredite un diagnóstico de una enfermedad poco frecuente según Listado de EPOF (Reso.1 307/2023 y sus modificaciones), y que se halle inscripto en el Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, accederá a:*

¹¹ <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2006-18375>

¹² https://weber.org.es/wp-content/uploads/2017/11/interactivo_informe_evaluacion_financiacion_y_regulacion_de_los_medicamentos_innovadores_en_los_paises_desarrollado.pdf

¹³ Modelos innovadores de financiamiento para el tratamiento de enfermedades raras. Un estudio global de nuevas soluciones de financiamiento de enfermedades raras. https://www.iqvia.com/-/media/iqvia/pdfs/asia-pacific/white-papers/spanish/innovative-funding-models-for-treatment-of-rare-diseases_sp.pdf

¹⁴ <https://www.argentina.gob.ar/noticias/el-ministerio-de-salud-proveera-la-terapia-genica-de-mas-alto-precio-de-la-region-para-el>

¹⁵ <https://www.paho.org/es/fondo-estrategico-ops#:~:text=El%20Fondo%20Estrat%C3%A9gico%20de%20la,avanzar%20hacia%20la%20salud%20universal.>

¹⁶ https://weber.org.es/wp-content/uploads/2017/11/interactivo_informe_evaluacion_financiacion_y_regulacion_de_los_medicamentos_innovadores_en_los_paises_desarrollado.pdf (pag. 114, 115)

¹⁷ <https://www.boe.es/buscar/act.php?id=BOE-A-2015-8343>

¹⁸ <https://redarets.org/>

¹⁹ <https://www.fda.gov/drugs/development-resources/rare-disease-endpoint-advancement-pilot-program>

²⁰ <https://www.fda.gov/drugs/nda-and-bla-approvals/accelerated-approval-program>

²¹ <https://reec.aemps.es/reec/public/web.html>

- **Gratuidad en la utilización del transporte público de pasajeros** terrestre o fluvial de jurisdicción nacional. En casos de necesidad y por motivos exclusivamente asistenciales, se otorgarán pasajes para viajar en transporte aéreo.
- **Libre tránsito y estacionamiento**
- **Garantizar el acceso y permanencia a la educación** en sus distintos niveles para realizarse controles, estudios, rehabilitaciones y tratamientos inherentes a la recuperación y mantenimiento de su estado de salud en forma periódica, sin que ello fuera causal de pérdidas de presentismo o del ciclo lectivo.
- **Protección laboral.** Adecuación de las condiciones de trabajo a su situación particular de una manera razonable y temporal acreditando la necesidad de su petición. Extendido a progenitores, adoptantes, acogedores, representante legal o quien se encuentre a cargo de la persona con diagnóstico de EPOF, de manera directa o indirecta, continua y permanente durante el tiempo de internación hospitalaria o domiciliaria.
- **Licencias especiales.** Que permitan realizarse los estudios, rehabilitaciones y tratamientos inherentes a la recuperación y mantenimiento de su estado de salud, sin que ello fuera causal de pérdidas de presentismo, disminución de sueldo o despido con causa. Extendido a progenitores, adoptantes, acogedores, representante legal o quien se encuentre a cargo de la persona con diagnóstico de EPOF. Y/o licencias especiales sin goce de sueldo pero en compensación recibirá una suma de dinero otorgada por ANSES equivalente a la suma que en condiciones Laborales normales hubiera pagado el empleador por cada día de trabajo.
- **Subsidios de cuidado de personas con EPOF.** Destinado a compensar la pérdida de ingresos que sufren los trabajadores por cuenta ajena o propia. Entendido a progenitores, adoptantes, acogedores, representante legal o quien se encuentre a cargo de la persona con EPOF. A causa de la reducción de su jornada de trabajo, al menos en un 50 % de su duración, para el cuidado de manera directa, continua y permanente de la persona a su cargo, por el período en que requiera: a) ingreso hospitalario de larga duración, o b) precisen continuar con el tratamiento médico de larga duración en el domicilio tras el diagnóstico y la hospitalización.
- **Asignación por EPOF.** Equivalente a la establecida en el inciso b) del artículo 18 de la ley 24.714 (sus complementarias y modificatoria), a la persona con diagnóstico de EPOF.

5.3. Articulación con ANDIS y otras dependencias provinciales de discapacidad.

6. Formación continua

6.1. Acuerdos de cooperación con las sociedades médicas afines por grupo de EPOF.

- Consolidación de patrones de sospecha de las EPOF destinados a mejorar el conocimiento sobre las EPOF entre los profesionales de la salud - especialmente en la atención primaria - y brindarles información sobre los CSUR existentes a nivel nacional y transfronterizos para derivar pacientes con sospecha de EPOF.
- Programas de sensibilización entre los profesionales de la salud.

6.2. Actualización en los planes de estudio de carreras vinculadas a la salud y formación continua de los profesionales sanitarios.

7. Participación colaborativa con organizaciones de la sociedad civil

7.1. Participación efectiva de las organizaciones de pacientes y familiares en la elaboración de las políticas en materia de EPOF.

7.2. Ejecución de campañas de sensibilización en colaboración con las OSC

FUNDAMENTOS

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 26.689²² 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^{23, 24}.

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*²⁵ dentro de las competencias del *Ministerio de Salud de la Nación* y un *listado explícito con 5885*²⁶ *enfermedades catalogadas como poco frecuentes* (que excluyeron grupos de trastornos y subtipos de trastornos según definición de Orphanet²⁷). 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?

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 1-5:10.000²⁸.

Trazar '***camino 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.

²² Ley Nac. EPOF 26689 <https://www.argentina.gob.ar/normativa/nacional/ley-26689-185077>

²³ 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

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

²⁵ Programa Nac. de EPOF <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes>

²⁶ . Listado de EPOF <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

²⁷ <https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease.php?lng=ES>

²⁸ 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

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**²⁹. 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.

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 república Argentina. <https://censo.gob.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 Guttmacher, Síndrome de Baraitser-Reardon, Displasia ectodérmica hidrótica tipo Christianson-Fourie, Síndrome AREDYLD, Enfermedad de Niemann-Pick tipo A, Lipofuscinosis ceroid 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-hidroxilasa, 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, Macroglobulinemia 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, Retinitis pigmentaria, Osteogénesis imperfecta

²⁹ 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.

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.

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 Orphanet³⁰, 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, 31}.

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^{32, 33}. 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 años³⁴.

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 proceso³⁵.

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.

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 tareas³⁶.

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.

³⁰ Tisdale A, Cuttillo 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

³¹ El poder de ser contado. <https://rare-x.org/case-studies/the-power-of-being-counted/>

³² 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

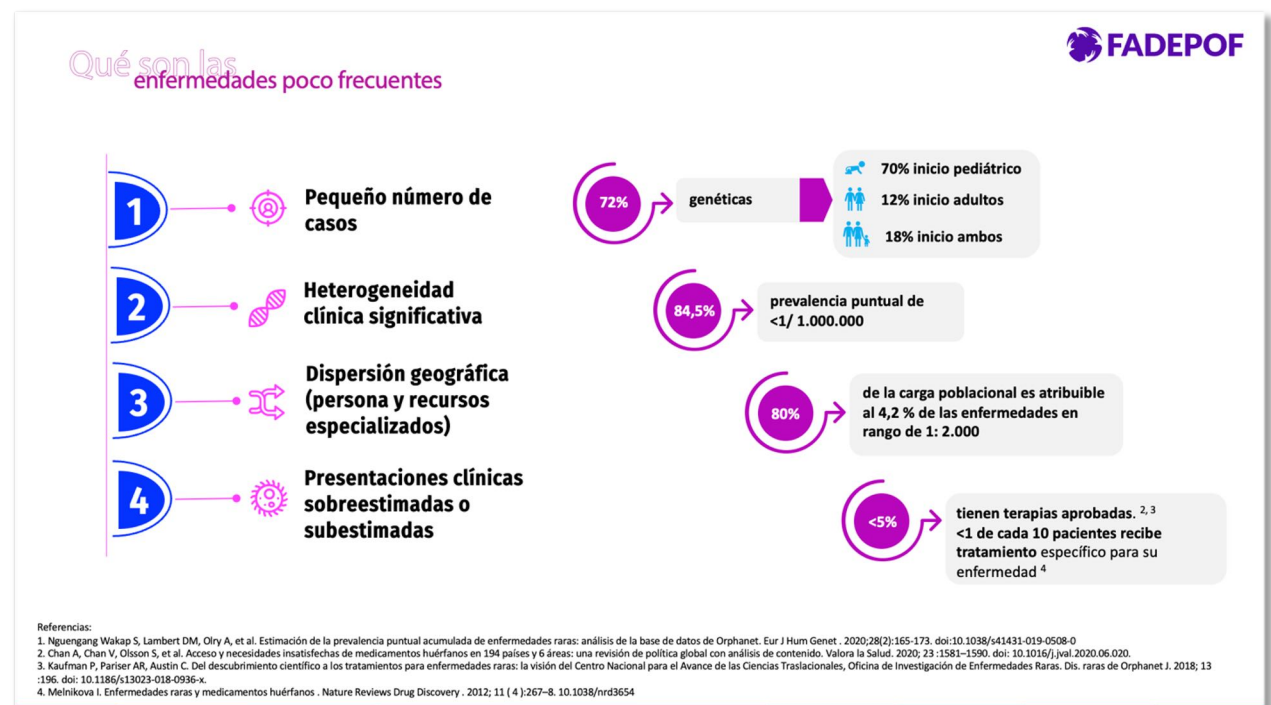
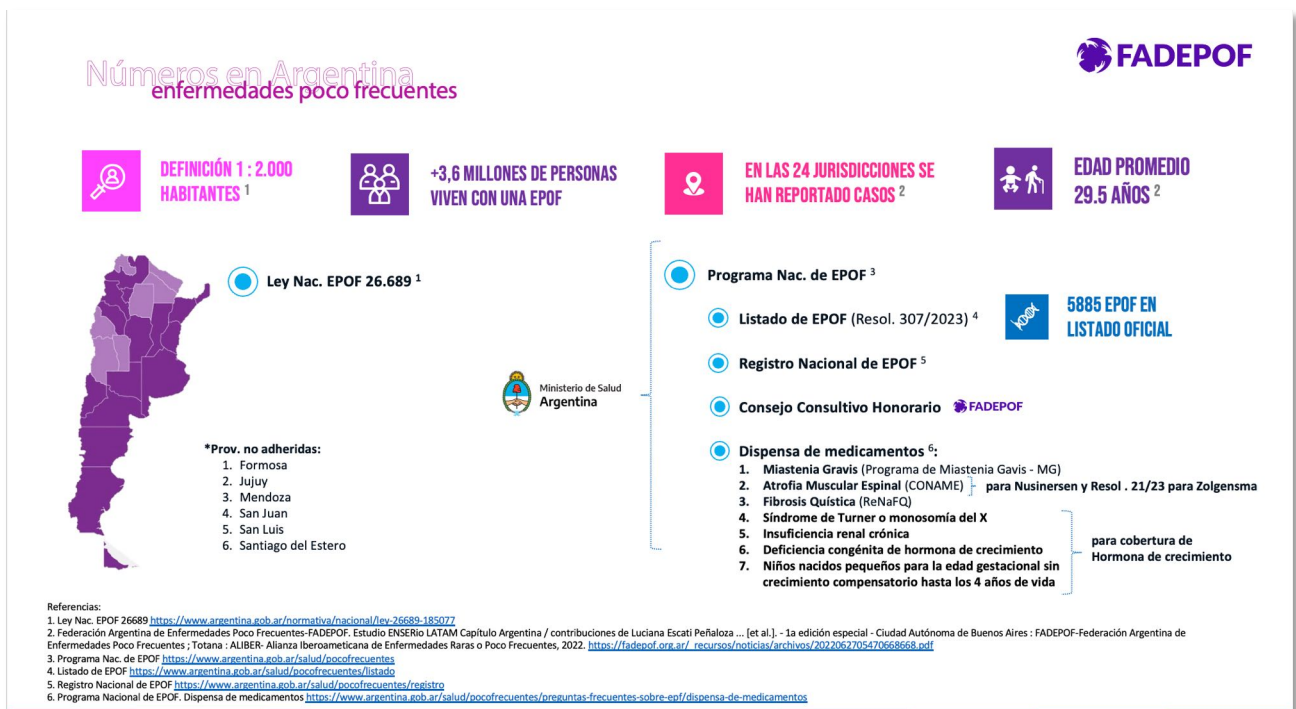
³³ Nguengang Wakap S, Lambert DM, Olry A, et al. Estimación de la prevalencia puntual acumulada de enfermedades raras: análisis de la base de datos de Orphanet. *Eur J Hum Genet*. 2020;28(2):165-173. doi:10.1038/s41431-019-0508-0

³⁴ 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.

³⁵ Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes-FADEPOF. Estudio ENSErío LATAM Capítulo Argentina / contribuciones de Luciana Escati Peñalosa ... [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.

³⁶ Eurordis. Conseguir la Atención Integral y Centrada en la Persona para no Excluir a Nadie. Mayo 2019.

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.



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



MIEMBROS DE FADEPOF - <https://www.fadepof.org.ar/miembros.php>

1. 11q Latinoamérica
2. Acción Mitocondrial Argentina
3. Acondroplasia Argentina
4. Actitud Dravet
5. Agrupación Patologías Endócrinas Poco Frecuentes - APEPOF
6. Alianza Lisosomal Argentina
7. A.M.A.R - Asociación de Padres de Niños con Malformaciones Anorrectales
8. Amigos Albinos de Córdoba
9. Asociación Argentina de Angioedema Hereditario
10. Asociación Argentina de Disfonía Espasmódica
11. Asociación Argentina de EMTC (Enfermedad Mixta del Tejido Conectivo)
12. Asociación Argentina de Esclerodermia Y Raynaud
13. Asociación Argentina de Fibrosis Quística
14. Asociación Argentina de Histiocitosis
15. Asociación Argentina de Narcolepsia e Hipersomnias
16. Asociación Argentina de Neurofibromatosis
17. Asociación Civil Argentina de Esclerosis Tuberosa
18. Asociación Civil Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencia Primaria
19. Asociación Civil Creciendo
20. Asociación Civil de Prader Willi
21. Asociación Civil de Síndrome de Rett de Argentina
22. Asociación Civil Displasia Ectodérmica Argentina
23. Asociación Civil Enfermos Lisosomales del NEA
24. Asociación Civil Esclerodermia y Raynaud
25. Asociación Civil Fibrosis Pulmonar Idiopática Argentina
26. Asociación Civil Fiebre Mediterránea Familiar de Argentina
27. Asociación Civil Hipertensión Pulmonar Argentina
28. Asociación Civil Niemann Pick
29. Asociación Civil para el Enfermo de Psoriasis
30. Asociación Civil Resiliencia. Una batalla contra la Epilepsia Refractaria
31. Asociación Civil un Aliento para vencer
32. Asociación de Apoyo al Paciente con Enfermedad de Wilson
33. Asociación de Lucha contra la Esclerosis Múltiple - ALCEM
34. Asociación de Padres de Niños con Enfermedad Stargardt
35. Asociación de Personas con Lipodistrofia en Argentina
36. Asociación Distrofia Muscular
37. Asociación Fenilcetonuria Argentina (FENI)
38. Asociación Jujeña de Enfermedades Poco Frecuentes "AJEPoF"
39. Asociación Lupus Argentina
40. Asociación Miastenia Gravis Rosario Asociación de Ayuda Integral a los Pacientes de Miastenia Gravis
41. Asociación Mucopolisacaridosis Argentina
42. Asociación para el apoyo a enfermos de Huntington
43. Asociación Sanfilippo Argentina

44. Asociación Xlh y otros raquitismos hereditarios
45. AT-Argentina (Ataxias)
46. ATEAR Asociación Civil
47. DIC Diabetes Insípida Central
48. Esclerosis Múltiple Argentina Asociación Civil sin Fines de Lucro
49. Federación Artritis Idiopática Juvenil Asoc Civil
50. Fundación ACADIF - Guerreros Miotubulares
51. Fundación Alfa1 Argentina
52. Fundación Argentina de Enfermedades Raras
53. Fundación Argentina de Fibromialgia Dante Mainieri
54. Fundación Argentina de Talasemia
55. Fundación Argentina Síndrome de Cornelia de Lange
56. Fundación Casa Angelman
57. Fundación de Hemisferectomía
58. Fundación de la Hemofilia
59. Fundación Debra Argentina
60. Fundación Enhué
61. Fundación FAST ANGELMAN LATAM
62. Fundación HD Lorena Scarafioa
63. Fundación Herencia Genética Judía Ierusha
64. Fundación Lautaro Te Necesita
65. Fundación Lupus Argentina
66. Fundación Luz Síndrome de Guillain Barré Argentina
67. Fundación Mas Vida de Crohn & Colitis Ulcerosa
68. Fundación Sonríe SURF1
69. Glucogenosis Hepáticas
70. Grupo Argentina CLN2
71. Grupo Argentino de Amiloidosis
72. Grupo Argentino de Síndrome de Apert
73. Grupo Argentino de Uveitis
74. Grupo Charcot Marie Tooth
75. Grupo de Cadasil y Carasil de Venado Tuerto
76. Grupo de Hiperinsulinismo Congénito
77. Grupo de Macroglobulinemia De Waldenström
78. Grupo de Pacientes Chiari de Argentina
79. Grupo de pacientes con Ataxia Asociación Civil
80. Grupo de Pacientes de Enfermedad de Pompe
81. Grupo de Quistes de Tarlov
82. Grupo de Síndromes Edwards y Patau
83. Grupo MPS IV Argentina
84. Grupo MPS VI Argentina Pacientes y Familiares
85. Grupo Otopalato Digital tipo 2
86. Grupo Rohhad Argentina
87. Grupo Síndrome de Emanuel
88. Grupo Síndrome de Marfan y Trastornos Relacionados
89. Grupo Síndrome Goldenhar y Microtia
90. Grupo Syngap1
91. Grupo XYY
92. Hipertensión Intracraneal Idiopática Argentina
93. Hirschsprung Argentina
94. Lafora Corrientes
95. Lupus Misiones-LuMi
96. Marfan La Matanza
97. Nuestra Visión
98. Osteogénesis Imperfecta Oi Argentina
99. Red NOA de Neurofibromatosis
100. Síndrome de Behcet Argentina
101. Síndrome de Lamb Schaffer
102. Sudeck Argentina