



República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional
AÑO DE LA DEFENSA DE LA VIDA, LA LIBERTAD Y LA PROPIEDAD

Carátula Expediente

Número:

Referencia: Carátula del expediente EX-2024-141900923- -APN-DD#MS

Expediente: EX-2024-141900923- -APN-DD#MS

Fecha Caratulación: 27/12/2024

Usuario Caratulación: Cristina De Los Angeles Echagüe (ANGECHEGUES)

Usuario Solicitante: Cristina De Los Angeles Echagüe (ANGECHEGUES)

Código Trámite: GENE00128 - Pedido de Informe

Descripción: FADEPOF e/ nota Solicitud de actualización de Listado EPOF (Resol. 307/2023)

Email: direccion@fadepof.org.ar

Teléfono: ---

Motivo de Solicitud de Caratulación: FADEPOF e/ nota Solicitud de actualización de Listado EPOF (Resol. 307/2023)



Ministerio de Salud de la Nación
Ministro Dr. Mario Lugones
S. / D.

Ref.: Solicitud de actualización del listado de EPOF (Resol 307/2023).

En nombre de la FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes y como miembro del Consejo Consultivo Honorario en el marco de la Ley N.º 26.689 nos dirigimos a Ud. con el fin de solicitar formalmente la revisión y actualización del listado de enfermedades poco frecuentes definido en la Resolución 307/2023¹, en cumplimiento de la norma vigente.

En relación con la actualización del listado público², solicitamos que se evalúe la inclusión de la categoría **“Subtipo de trastorno”, como así también, los sinónimos según la fuente de Orphanet³**. Esta especificación es fundamental según recomendaciones de Orphanet, la Organización Mundial de la Salud⁴ y la ‘Descripción Operativa de las Enfermedades Raras’⁵ para mejorar el reconocimiento y la visibilidad de todas las condiciones poco frecuentes en los sistemas de salud y sociales. A la vez que servirá como base para monitorear cambios mensurables a nivel nacional e internacional, facilitará las colaboraciones en materia de investigación e innovación para nuevos tratamientos y destacará la necesidad de servicios de atención equitativos en diferentes geografías, culturas y economías.

Confiamos en que esta solicitud será recibida con la atención y el debido compromiso que caracteriza al Ministerio de Salud de la Nación en su trabajo por garantizar la equidad y la calidad de la atención en salud de toda la población. Quedamos a disposición para mantener una reunión donde podamos ampliar estos puntos y colaborar activamente en la planificación de los pasos a seguir.

Se solicita la **modificación** de las siguientes cuatro (4) enfermedades del Listado de EPOF (Resol. 307/2023):

Nº	Descripción de EPOF	Código Orpha	Referencia
1	Peripheral demyelinating neuropathy-central dysmyelinating leukodystrophy-Waardenburg syndrome-Hirschsprung disease	163746	ponerla en español: Neuropatía periférica desmielinizante-leucodistrofia desmielinizante central-síndrome de Waardenburg-enfermedad de Hirschsprung https://www.orpha.net/es/disease/detail/163746?name=163746&mode=orpha
2	Síndrome FOXP1	391372	Cambiar nombre a Síndrome FOXP1 como figura en https://www.orpha.net/es/disease/detail/391372
3	Síndrome COPA	444092	Cambiar nombre, en listado de MSAL figura como Defecto de COPA y sin OrphaCode
4	Síndrome de Rowell	658584	Agregarle el OrphaCode 658584 https://www.orpha.net/es/disease/detail/658584?name=rowel&mode=name

Así mismo, se solicita la **incorporación** de las siguientes veintisiete (27) patologías:

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

² <https://www.argentina.gob.ar/salud/pocofrecuentes/listado>

³ <https://www.orpha.net>

⁴ <https://www.who.int/standards/classifications/frequently-asked-questions/rare-diseases>

⁵ Wang, CM, Whiting, AH, Rath, A. et al. Descripción operativa de enfermedades raras: una referencia para mejorar el reconocimiento y la visibilidad de las enfermedades raras. *Orphanet J Rare Dis* 19, 334 (2024). <https://doi.org/10.1186/s13023-024-03322-7>



Nº	Descripción de EPOF	Código Orpha	Referencia
1	Hepatitis de células gigantes con anemia hemolítica autoinmune (HCG-AHAI)	sin clasificar	https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2022/sp222f.pdf
2	Fibroma desmoplásico oseoso	sin clasificar	http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-99922017000400007
3	Síndrome de Jordan	sin clasificar	https://jordanguardianangels.org/
4	Hipomagnesemia primaria con hipercalcemia y nefrocalcinosis	306516 (Orphanet lo pasó como trastorno)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=306516
5	Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa	616874	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=31336&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=616874&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Trastorno-raro-sin-un-diagnstico-determinado-tras-una-investigaci-n-completa&title=Trastorno%20raro%20sin%20un%20diagn%20f3stico%20determinado%20tras%20una%20investigaci%20n%20completa&search=Disease_Search_Simple
6	Síndrome de Parkes Weber	90307 (orphanet lo pasó como trastorno)	https://www.orpha.net/es/disease/detail/90307?name=90307&mode=orpha
7	Síndrome de May-Thurner o de Cockett	675404	https://rarediseases.info.nih.gov/diseases/12141/may-thurner-syndrome https://www.elsevier.es/es-revista-radiologia-119-articulo-sindrome-cockett-o-may-thurner-o-50033833812000598 https://www.orpha.net/es/disease/detail/675404?name=Cockett&mode=name
8	Síndrome de Leigh	506 (Orphanet lo pasó como trastorno)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=532&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=Leigh&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Leigh&title=S%EDndrome%20de%20Leigh&search=Disease_Search_Simple
9	Síndrome de Klippel-Trénaunay	90308 (Orphanet lo pasó como trastorno)	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=12005&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=90308&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=S-ndrome-de-Klippel-Trénaunay&title=S%EDndrome%20de%20Klippel-Trénaunay&search=Disease_Search_Simple
10	Enfermedad Familiar de Rosai-Dorfman	254712	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=168569
11	Síndrome VEXAS	596753	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=596753
12	Síndrome de Nescav	662367	https://www.orpha.net/es/disease/detail/662367
13	Deficiencia crónica de esfingomielinasa ácida neurovisceral	618891	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=31388&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=niemann&Disease_Disease_Search_diseaseType=Pat&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Deficiencia-cr-nica-de-esfingomielinasa--cida-neurovisceral&title=Deficiencia%20cr%F3nica%20de%20esfingomielinasa%20%E1cida%20neurovisceral&search=Disease_Search_Simple
14	Síndrome STXP1	599373	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=599373#:~:text=Es%20un%20trastorno%20neurol%C3%B3gico%20gen%C3%A9tico.casos%20de%20epilepsia%20de%20aparici%C3%B3n%20temprana
15	Síndrome del neurodesarrollo de Okur-Chung (OCNDS)	689422	https://www.orpha.net/es/disease/detail/689422?name=Chung&mode=name
16	Útero bicorne unicervical	180114 (Orphanet lo pasó a Trastorno)	https://www.orpha.net/es/disease/detail/180114?name=180114&mode=orpha
18	Hipospadias femenino aislado	603515	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?lng=ES&data_id=30615&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=603515&Disease_Disease_Search_diseaseType=ORPHA&Enfermedad(es)/grupo%20de%20enfermedades=Hipospadias-femenino-aislado&title=Hipospadias%20femenino%20aislado&search=Disease_Search_Simple
19	Trombocitopenia aloinmune fetal y neonatal	853	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=853
20	Dolicomegacolon	sin clasificar	https://www.infosalus.com/asistencia/noticia-dolicomegacolon-cuales-son-sintomas-trata-20210126171817.html
21	Hemiación medular transdural idiopática	sin clasificar	https://aanc.org.ar/ranc/items/show/58
22	Síndrome de Gould	sin clasificar	https://rarediseases.org/rare-diseases/col4a1-a2-related-disorders/y https://gouldsyndrome.foundation.org/gould-syndrome/
23	Urticaria acuagénica	sin clasificar	https://www.researchgate.net/publication/322895752_A_case_of_aquagenic_urticaria_with_a_brief_review_of_the_literature
24	Encefalopatía Epiléptica y del Neurodesarrollo asociada al gen SLC6A1	sin clasificar	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29315614/ https://academic.oup.com/braincomms/article/2/2/fcaa170/5922604?login=false https://slc6a1-spain.org/que-es-el-slc6a1/ https://rarediseases.org/rare-diseases/slc6a1-epileptic-encephalopathy/
25	Deficiencia crónica de esfingomielinasa ácida neurovisceral	618891	https://www.orpha.net/es/disease/detail/618891?name=618891&mode=orpha
26	Síndrome lumbocostovertebral	sin clasificar	https://www.actapediatrica.com/index.php/secciones/cartas-al-director/51-s%C3%ADndrome-lumbocostovertebral https://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0325-00752019000400020 https://www.sap.org.ar/docs/publicaciones/archivosarg/2019/v117n4a20.pdf
27	Mioquimia del oblicuo superior	sin clasificar	https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5698993/ https://www.estrabiologia.org/actas/Acta_1_2018/08-Comentario%20a%20la%20literatura_V1.pdf



A la espera de su pronta y favorable gestión. Aprovechamos la ocasión para saludarlo muy cordialmente.

Lic. Luciana Escati Peñaloza
Directora Ejecutiva

Susana Giachello
Presidente