



República Argentina - Poder Ejecutivo Nacional
AÑO DE LA RECONSTRUCCIÓN DE LA NACIÓN ARGENTINA

Carátula Expediente

Número:

Referencia: Carátula del expediente EX-2025-71001990- -APN-DGD#MS

Expediente: EX-2025-71001990- -APN-DGD#MS

Fecha Caratulación: 01/07/2025

Usuario Caratulación: Julieta Gonzalez (GONZALEZJULIETA)

Usuario Solicitante: Julieta Gonzalez (GONZALEZJULIETA)

Código Trámite: GENE00128 - Pedido de Informe

Descripción: FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, E/nota s/ Solicitud de actualización del Listado Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (Resol. 307/2023) y su pronto tratamiento en el ámbito del Consejo Consultivo Honorario.

Email: direccion@fadepof.org.ar

Teléfono: ---

Motivo de Solicitud de Caratulación: FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, E/nota s/ Solicitud de actualización del Listado Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (Resol. 307/2023) y su pronto tratamiento en el ámbito del Consejo Consultivo Honorario.

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

Asunto: Solicitud de actualización del Listado Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (Resol. 307/2023) y su pronto tratamiento en el ámbito del Consejo Consultivo Honorario.

Expedientes relacionados: EX-2023-48120735- -APN-DD#MS y EX-2024-141900923- -APN-DD#MS

En representación de **FADEPOF - Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes**, y en nuestro carácter de miembros del Consejo Consultivo Honorario (Resol. 271/2019) en el marco de la Ley Nacional Nº 26.689, nos dirigimos a Ud. a fin de **complementar y ampliar la solicitud de actualización del Listado Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)** (Resol. 307/2023), conforme lo actuado en los expedientes **EX-2023-48120735- -APN-DD#MS** y **EX-2024-141900923- -APN-DD#MS**.

En este acto, y como parte de un proceso constructivo y participativo sostenido, **aportamos un conjunto adicional de enfermedades identificadas a través del contacto directo con la comunidad de personas con EPOF, nuevas fuentes clínicas y actualizaciones internacionales**, con el fin de fortalecer la precisión, representatividad y utilidad del listado vigente.

En relación con la actualización del listado público, solicitamos que se evalúe la **inclusión de la categoría “subtipo de trastorno”, como así también la incorporación de los sinónimos de cada enfermedad según la fuente internacional Orphanet**. Esta especificación es coherente con las recomendaciones de Orphanet y la publicación Descripción operativa de enfermedades raras (Orphanet Journal of Rare Diseases, 2024), que apuntan a mejorar el reconocimiento y la visibilidad de todas las condiciones poco frecuentes en los sistemas de salud, sociales y de investigación.

La utilización consistente del código ORPHA, la diferenciación por subtipos y el reconocimiento de sinónimos diagnósticos resultan claves para:

- garantizar la adecuada codificación y trazabilidad epidemiológica,
- mejorar el acceso a prestaciones y estrategias de atención,
- y facilitar la interoperabilidad con sistemas internacionales de clasificación.

Para facilitar su análisis, **incluimos al final de esta nota una tabla consolidada con las enfermedades identificadas**, organizada en tres secciones:

- Enfermedades a incorporar (con o sin código ORPHA vigente)
- Enfermedades a modificar (por actualización de nombre, sinónimo o codificación)
- Enfermedades a eliminar (por inconsistencias técnicas o duplicación)

Cada una de ellas se presenta con su respectivo nombre, código ORPHA (cuando corresponde), y enlace a la fuente bibliográfica que respalda su solicitud.

Nº	Solicitud de FADEPOF	Acción	Descripción de EPOF	Código Orpha	Referencia
1	Nueva 06/25	Incorporar	Amiloidosis ATTR hereditaria	271861	Orphanet lo pasó a Trastorno https://www.orpha.net/es/disease/detail/271861?name=271861&mode=orpha
2	Nueva 06/25	Incorporar	Deficiencia de lipasa ácida lisosomal	275761	https://www.orpha.net/es/disease/detail/275761?name=275761&mode=orpha
3	Nueva 06/25	Incorporar	Encefalitis por el virus del herpes simple	1930	https://www.orpha.net/es/disease/detail/1930



4	Nueva 06/25	Incorporar	Enfermedad CLN2	228349	Orphanet la pasó a Trastorno https://www.orpha.net/es/disease/detail/228349?name=228349&mode=orpha
5	Nueva 06/25	Incorporar	Enfermedad CLN7	228366	https://www.orpha.net/es/disease/detail/228366?name=CLN7&mode=name
6	Nueva 06/25	Incorporar	Proteinosis alveolar pulmonar-hipogammaglobulinemia de inicio en el lactante	572428	https://www.orpha.net/es/disease/detail/572428?name=OAS1&mode=name
7	Nueva 06/25	Incorporar	Síndrome de la arteria mesentérica superior (sinónimo Síndrome de Wilkie)	622099	https://www.orpha.net/es/disease/detail/622099?name=S%C3%ADndrome%20de%20la%20arteria%20mesent%C3%A9rica%20superior&mode=name
8	Nueva 06/25	Incorporar	Síndrome de Menke-Hennekam	592574	https://www.orpha.net/es/disease/detail/592574?name=592574&mode=orpha
9	Nueva 06/25	Incorporar	Síndrome de Schaaf-Yang	398069	Orphanet lo pasó a Trastorno https://www.orpha.net/es/disease/detail/398069?name=S%C3%ADndrome%20de%20Schaaf-Yang&mode=name
10	Nueva 06/25	Incorporar	Microcefalia con hipoplasia pontocerebelosa (MICPCH)	sin clasificar	https://medlineplus.gov/genetics/condition/cask-related-intellectual-disability/#resources https://omim.org/entry/300749
11	Nueva 06/25	Incorporar	PANS	sin clasificar	https://www.stanfordchildrens.org/es/services/pans-pandas/what-are-pans-pandas.html
12	Nueva 06/25	Incorporar	PITAND	sin clasificar	https://www.stanfordchildrens.org/es/services/pans-pandas/what-are-pans-pandas.html
13	Nueva 06/25	Incorporar	síndrome de Klinefelter (sinónimo 47, XXY)	sin clasificar	https://rarediseases.info.nih.gov/espanol/13471/sindrome-de-klinefelter
14	Nueva 06/25	Incorporar	Síndrome genético KLHL20	sin clasificar	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/36214804/
15	Nueva 06/25	Incorporar	disostosis acrofacial tipo Cincinnati	sin clasificar	https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov.translate.google/articles/PMC4570288/?x_tr_sl=en&x_tr_tl=es&x_tr_hl=es&x_tr_pto=tc
16	Nueva 06/25	Incorporar	Encefalitis de Rasmussen bilateral	sin clasificar	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov.translate.google/21216675/



17	Nueva 06/25	Modificar	Síndrome de Bainbridge-Ropers	352577	figura como Síndrome de dificultades graves en la alimentación-fallo de medro-microcefalia por deficiencia de ASXL3 y en Orphanet está como Síndrome de Bainbridge-Ropers https://www.orpha.net/es/disease/detail/352577#:~:text=Son%20frecuentes%20las%20dificultades%20de,paladar%20o%20con%20bastante%20frecuencia.
18	Nueva 06/25	Modificar	Síndrome de Phelan-McDermid	48652	Figura como Monosomía 22q13 y al no estar por el nombre mas esperado las personas no lo encuentran. En Orphanet figura como nombre principal Síndrome de Phelan-McDermid https://www.orpha.net/es/disease/detail/48652?name=48652&mode=orpha
19	Nueva 06/25	Eliminar	Ectropión congénito aislado	99171 y 519386	está dos veces con dos números distintos. Eliminar COD 519386
20	Nueva 06/25	Eliminar	Síndrome similar a Prader-Willi	398073	Orphanet lo pasó a Grupo de Trastornos
21	Nueva 06/25	Eliminar	Enfermedad de Charcot-Marie-Tooth tipo 2T	443950 y 495274	está dos veces con dos números distintos. Eliminar COD 443950
22	EX-2023-48120735-APN-DD#MS	Incorporar	Trastorno raro sin un diagnóstico determinado tras una investigación completa	616874	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=ES&data_id=31336&Disease_Disease_Search_diseaseGroup=616874&Disease_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
23	EX-2024-141900923- -APN-DD#MS	Incorporar	Hipomagnesiemia primaria con hipercalciuria y nefrocalcinosis	306516	Orphanet lo pasó como trastorno https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Ing=ES&Expert=306516
24	EX-2024-141900923- -APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome de Parkes Weber	90307	Orphanet lo pasó como trastorno https://www.orpha.net/es/disease/detail/90307?name=90307&mode=orpha
25	EX-2024-141900923- -APN-DD#MS	Incorporar	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-S0033833812000598/ https://www.orpha.net/es/disease/detail/675404?name=Cockett&mode=name
26	EX-2024-141900923- -APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome de Leigh	506	Orphanet lo pasó como trastorno https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/Disease_Search.php?Ing=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%EEndrome%20de%20Leigh&search=Disease_Search_Simple



27	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	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-Trenaunay&title=S%E9ndrome%20de%20Klippel-Tr%E9naunay&search=Disease_Search_Simple
28	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Enfermedad Familiar de Rosai-Dorfman	254712	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=168569
29	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome VEXAS	596753	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=596753
30	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome de Nescav	662367	https://www.orpha.net/es/disease/detail/662367
31	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	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%20crF3nica%20de%20esfingomielinasa%20%E1cida%20neurovisceral&search=Disease_Search_Simple
32	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	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%2C%20epilepsia%20de%20aparici%C3%B3n%20temprana.
33	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome del neurodesarrollo de Okur-Chung (OCNDS)	689422	https://www.orpha.net/es/disease/detail/689422?name=Chung&mode=name
34	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Útero bicorne unicervical	180114	Orphanet lo pasó a Trastorno https://www.orpha.net/es/disease/detail/180114?name=180114&mode=orpha
35	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	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
36	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Trombocitopenia aloimmune fetal y neonatal	853	https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?lng=ES&Expert=853
37	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Deficiencia crónica de esfingomielinasa ácida neurovisceral	618891	https://www.orpha.net/es/disease/detail/618891?name=618891&mode=orpha



38	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Hepatitis de células gigantes con anemia hemolítica autoinmune (HCG-AHAI)	sin clasificar	https://www.medigraphic.com/pdfs/pediat/sp-2022/sp222f.pdf
39	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Fibroma desmoplásico oseo	sin clasificar	http://www.scielo.org.ar/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S1852-99922017000400007
40	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome de Jordan	sin clasificar	https://jordansguardianangels.org/
41	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Dolicomegacolon	sin clasificar	https://www.infosalus.com/asistencia/noticia-dolicomegacolon-cuales-son-sintomas-trata-20210126171817.html
42	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Herniación medular transdural idiopática	sin clasificar	https://aanc.org.ar/ranc/items/show/58
43	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Síndrome de Gould	sin clasificar	https://rarediseases.org/rare-diseases/col4a1-a2-related-disorders/ y https://gouldsyndrome.foundation.org/gould-syndrome/
44	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Urticaria acuagénica	sin clasificar	https://www.researchgate.net/publication/322895752_A_case_of_aquagenic_urticaria_with_a_brief_review_of_the_literature
45	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Encefalopatía Epiléptica y del Neurodesarrollo asociada al gen SLC6A1	sin clasificar	https://pubmed.ncbi.nlm.nih.gov/29315614/ y 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/
46	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	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
47	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Incorporar	Mioquimia del oblicuo superior	sin clasificar	https://pmc.ncbi.nlm.nih.gov/articles/PMC5698993/ y https://www.estrabologia.org/actas/Acta_1_2018/08-Comentario%20a%20la%20literatura_V1.pdf
48	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Modificar	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



49	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Modificar	Síndrome FOXP1	391372	Cambiar nombre a Síndrome FOXP1 como figura en https://www.orpha.net/es/disease/detail/391372
50	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Modificar	Síndrome COPA	444092	Cambiar nombre, en listado de MSAL figura como Defecto de COPA y sin OrphaCode
51	EX-2024-141900923- - APN-DD#MS	Modificar	Síndrome de Rowell	658584	Agregarle el OrphaCode 658584 https://www.orpha.net/es/disease/detail/658584?name=rowel&mode=name

Asimismo, y considerando que **esta presentación se enmarca en las competencias del Consejo Consultivo Honorario, solicitamos se nos informe la fecha prevista para el tratamiento de esta solicitud en dicho ámbito, o bien se arbitren los medios necesarios para fijarla a la mayor brevedad posible.**

Reiteramos nuestra disposición para participar en ese espacio, y también para mantener una reunión con el equipo del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y demás áreas involucradas, a fin de colaborar activamente en el análisis y seguimiento de la actualización.

Agradeciendo de antemano su atención y compromiso, lo saludamos atentamente,

Lic. Luciana Escati Peñaloza
Directora Ejecutiva
Email: direccion@fadepof.org.ar

Susana Giachello
Presidente
Email: presidente@fadepof.org.ar