



Serie

# “La APS Renovada en la Provincia de Buenos Aires”

Planificación 2013

**Nº 4: Cuidado integral de personas  
con enfermedades raras**  
*- Enfermedades raras -*

## **Autoridades**

Sr. Gobernador de la Provincia de Buenos Aires  
**D. Daniel Scioli**

Sr. Ministro de Salud de la Provincia de Buenos Aires  
**Dr. Alejandro Collia**

Sr. Subsecretario de Coordinación y Atención de la Salud  
**Dr. Sergio Alejandre**

Sr. Director Provincial de Atención Primaria de la Salud  
**Dr. Ángel Luis Crovetto**

Sr. Director de Patologías Prevalentes  
**Dr. Diego Torino**

Asesores de la Dirección Provincial de APS  
**Filósofa Prof. Beatriz Firmenich**  
**Dr. Rubén Trepichio**

Unidad de Gestión Programática  
**Dr. Gabriel Angelini**  
**Dra. Ana Jimenez Peredo**  
**Lic. María Soledad Grizia**

Sr. Coordinador Centro Provincial de Referencia,  
Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras  
**Dr. Gabriel Angelini**

Diseño  
**DCV Gabriela V. Esquiroz**

***Bendito el sueño que nos dejó,  
en el lugar justo donde estamos.***

León Gieco (modificado).

**Serie**  
**“La APS renovada en la Provincia de Buenos Aires”**

**Nº 4**  
**Cuidado integral de personas con enfermedades raras**  
**- Enfermedades raras-**

Planificación 2013

---

## 1.- Resumen.

Se conoce como Enfermedades Raras (ER) a un grupo de patologías de baja prevalencia (5 o menos de cada 10.000 personas), la mayoría crónicas, que generan gran impacto sanitario, social y económico para el paciente, para su familia y su entorno. En la provincia de Buenos Aires, la proyección de datos de la suma de prevalencias representa un total de 1 167 000 habitantes que las padecen.

La Ley Provincial Nº 14239/10, declara de “Interés Provincial el diagnóstico, seguimiento e investigación de las denominadas enfermedades raras”, y crea el Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras.

El Centro, dependiente del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires, establece sus bases conceptuales en este documento, constituyendo sus ejes de trabajo en:

1. Difusión comunitaria para la concientización y el más amplio conocimiento de las Enfermedades Raras en el ámbito social de la Provincia;

2. Capacitación Continua y Progresiva del Equipo de Salud, con foco especial en el equipo de Atención Primaria;

3. Creación, mantenimiento y articulación de una Red de Atención de ER con todos los niveles del Sistema Sanitario,

Para ello se proponen las siguientes líneas de acción:

1. Creación de un Sistema de Registro de Pacientes con ER, compatible con registros Internacionales;

2. Diseño e implementación de estrategias de difusión comunitaria, unificando actividades en Salud, Educación y Desarrollo Social, principales actores provinciales involucrados.

3. Diseño y aplicación del Programa de capacitación del Equipo de APS y de los otros niveles de la red de atención.

4. Conformación del presente documento como herramienta estratégica de base para la actividad concerniente a ER, para la construcción participativa de la red de atención de pacientes con ER con las Regiones Sanitarias y con los Sistemas Locales de Salud.

## 2.- Introducción.

Se conoce como Enfermedades Raras (ER) a un grupo de patologías de baja frecuencia, la mayoría crónicas, que ponen en riesgo la calidad de vida de la persona que las padece, generando gran impacto sanitario, social y económico para si mismo, para su familia y su entorno. Existen más de 7000 enfermedades raras, con gran heterogeneidad biomédica y en general de alto nivel de complejidad.

Por definición, se clasifican como “raras” en virtud de su muy baja prevalencia. Según la Ley Provincial N° 14239 y la Ley Nacional N° 26689, se considera que una enfermedad es rara o poco frecuente cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas.

No obstante, en conjunto constituyen un número considerable de habitantes que las padecen. La suma de prevalencias de las ER declarada por la OMS establece que entre un 6 y 8% de la población mundial padece alguna de estas enfermedades. Sin estadísticas oficiales hasta la fecha, en Argentina se presume un total de 3 millones de habitantes con ER, y la proyección del dato para la provincia de Buenos Aires, arroja un total de 1.167.000 personas.

Afectan tanto a niños como a adultos, aunque el 80% de las personas son niños al momento del diagnóstico (dos de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida); la distribución geográfica es global. Por lo general son debilitantes a largo plazo y potencialmente mortales (el 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo). El 65% son graves y altamente discapacitantes. Las malformaciones son la tercera causa de muerte en los primeros años de vida y de ellas la mayoría son enfermedades raras.

Es por todo esto que la Provincia de Buenos Aires promulga la Ley 14239 citada, declarando de Interés Provincial el diagnóstico, seguimiento e investigación de las denominadas enfermedades raras, y crea el Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras (en adelante El Centro).

El presente documento establece las pautas de abordaje de la problemática para el ámbito de la Provincia de Buenos Aires, desarrollándose como un Programa de la Dirección de Patologías Prevalentes de la Dirección Provincial de Atención Primaria, del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.

La construcción del presente documento se organiza desde el punto de vista de la planificación estratégica, con el objeto de concluir con una construcción de la red de trabajo

de forma participativa, desde la cogestión con las Regiones Sanitarias (RS) y los Sistemas locales de Salud, de acuerdo con los lineamientos generales desde este Centro y las realidades y factibilidades regionales y locales de trabajo.

### **3.- Momento Descriptivo Explicativo.**

Como Enfermedades Raras se entiende al grupo de patologías de baja frecuencia, la mayoría crónicas, y que ponen en riesgo la calidad de vida de la persona que las padece generando un importante impacto social para si mismo, para su familia y para su entorno. No obstante su baja frecuencia, en su conjunto constituyen un número considerable.

Las enfermedades raras son enfermedades de baja prevalencia, gran heterogeneidad biomédica y en general de alto nivel de complejidad.

Se considera que una enfermedad es rara o poco común cuando afecta a menos de 5 de cada 10.000 personas, aunque en esto hasta la fecha no hay acuerdo internacional, definiéndose conforme a normas locales (1/1200 en USA, 1/10.000 en Suecia o 1/50.000 en el Reino Unido). En la actualidad existen más de 7000 enfermedades raras. Argentina adhiere a la definición de la Unión Europea a través de su reciente ley N° 26689.

Suelen afectar tanto a niños como a adultos, aunque el 80% de las personas son niños al momento del diagnóstico (dos

de cada tres enfermedades aparecen antes de los dos años de vida); la distribución geográfica es global.

Por lo general se trata de enfermedades debilitantes a largo plazo y potencialmente mortales (el 50% de los afectados por enfermedades raras tienen un pronóstico vital de riesgo). El 65% son graves y altamente discapacitantes. Las malformaciones son la tercera causa de muerte en los primeros años de vida y de ellas la mayoría son enfermedades raras.

La Dra. Virginia Llera, pionera en Argentina en ER desde la Fundación GEISER (Grupo de Enlace e Investigación y Soporte de Enfermedades Raras), sostiene que patogénicamente “el 80 % de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado, con implicación de uno o varios genes. Pueden heredarse o derivarse de una mutación génica de novo y afectan a entre el 3 % y el 4 % de los nacimientos por año. Otras enfermedades raras son causadas por las infecciones (bacterianas o víricas), alergias, o se deben a causas degenerativas, proliferativas o teratógenas (productos químicos, radiación, etc.)”.

### **La situación mundial**

En el mundo las ER comienzan a ocupar un lugar en la agenda pública como tales desde fines de los 90. En la Unión Europea, se aprueba un Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades raras (1999-2003)

Durante el año 2008, se realizó una Consulta pública sobre enfermedades raras, con la participación de expertos de todos los Estados miembros de la Comisión al Parlamento Europeo, de la que resulta como producto un “Informe al Consejo, al Comité Económico y Social Europeo y al Comité de las Regiones sobre las Enfermedades Raras: un reto para Europa y una proposición de Recomendación del Consejo relativa a una acción europea en el ámbito de las enfermedades raras”.

La Dirección de Estudios y Documentación de la Secretaría General del Senado de España, redactó un informe en el año 2007, resultado del análisis de la situación de los pacientes con enfermedades raras, que fuera especialmente enfocado en el estudio de las medidas sanitarias, educativas y sociales que pudieran contribuir a un adecuado tratamiento de los enfermos y de sus condiciones de vida. Esto generó el denominado “Informe del Senado” (2007), de cuya ponencia se resume:

**Principales conclusiones de la ponencia de estudio encargada de analizar la situación de los pacientes con enfermedades raras (Senado, 2007)**

*1. Señala que la problemática de las enfermedades raras deriva de sus características:*

- Son enfermedades mal conocidas.
- En general, son enfermedades hereditarias y habitualmente van a iniciarse en edad pediátrica.
- Tienen carácter crónico, muchas veces progresivo, y con frecuencia se acompañan de deficiencias psicomotoras.
- Requieren estudios genéticos muy especializados.
- Necesitan seguimiento multidisciplinario y coordinación entre Centros y servicios.
- Tienen escasa rentabilidad para el Sistema Nacional de Salud.
- Escasa disponibilidad de medicamentos, de baja rentabilidad para la industria.
- Especiales necesidades de cuidado, rehabilitación y apoyo familiar.
- Reconoce una serie de dificultades con las enfermedades raras que se pueden resumir en:
  - Desconocimiento y desinformación de los profesionales.
  - Complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva.
  - Ausencia de terapias.
  - Alta morbi-mortalidad.

- Altos niveles de discapacidad-dependencia.
- Fuerte carga económica y familiar.
- Comorbilidad de los familiares.
- Problemas educativos y laborales.

*2. Orienta medidas para mejorar las condiciones de vida de los pacientes:*

- Facilitar el desarrollo de los medicamentos huérfanos y los ensayos clínicos; soporte psicológico a familias y pacientes;
- Fortalecer el movimiento asociativo, fomentando su unificación;
- Mejorar la información y la formación.

*3. Destaca determinadas actuaciones generales que deberían realizarse:*

- Diseñar un Plan de Acción con unos objetivos claros e imprimirle un carácter institucional.
- Garantizar la capacidad de coordinación, entre Administraciones.
- Armonizar y distribuir las inversiones en biotecnología, investigación básica, clínica, epidemiológica y social en enfermedades raras.
- Reforzar el conocimiento de la situación de las enfermedades raras.



4. *Propone designar Centros, servicios o unidades de referencia, apoyo para confirmación diagnóstica, definición de las estrategias terapéuticas, seguimiento, y como consultor para las unidades clínicas que habitualmente atienden a estos pacientes.*

5. *Exige un compromiso político que abarque la financiación y la organización.*

6. *Aboga también por un compromiso social:*

- En la formación de especialistas.
- Fomento de las asociaciones de afectados.
- Afrontar el consejo genético y el diagnóstico prenatal.

#### **Recomendaciones finales del Informe del Senado español 2007**

- De carácter general: Elaboración de un Plan de Acción sobre enfermedades raras, Creación de un órgano de información y coordinación específico (OEER).
- Sanidad: Formación de profesionales, Creación de registro, Diagnóstico genético, Medicamentos huérfanos y medicamentos coadyuvantes, Profesionales y servicios de referencia, Investigación, Atención Primaria, Seguros médicos, Incapacidad temporal o permanente.
- Servicios Sociales: Invalidez, minusvalía y dependencia, Centros socio sanitarios, Atención a la Dependencia, ayudas

técnicas, adaptación del hogar, ocio para la normalización, Programa de accesibilidad a los establecimientos de ocio, Trabajadores sociales, Financiación.

- Empleo: Formación adaptada, Ayudas para la integración laboral, Ayudas para el mantenimiento del empleo familiar.
- Educación, Formación profesional y Universidad.
- Sensibilización social.
- Apoyo al asociacionismo.

De esta forma, establecieron las bases para un plan de acción para que desde el Estado se logre un abordaje integral y transdisciplinario de la población general para la difusión y promoción del conocimiento de estas patologías para la contención y el acompañamiento social, económico y sanitario de los pacientes y sus familias.

En el marco de fundamentar la ley de Enfermedades Raras de la Provincia de Buenos Aires, la Dra. Rosa Sánchez de Vega, española, se refirió a EURORDIS, una organización fundada en 1997 que cuenta con 309 socios en 34 países, que cubre más de 1000 enfermedades de baja frecuencia y que el 29 de febrero celebró el Primer Día Europeo de Enfermedades Raras. En la oportunidad expresó que "EURORDIS representa la voz de casi 30 millones de ciudadanos europeos. Participa en múltiples foros e instituciones, entre ellos, la EMEA (Agencia Europea del Medicamento, por sus siglas en inglés). Ha contribuido en la aprobación de diferentes reglamentos europeos, como el

de medicamentos huérfanos y terapias avanzadas y ha fomentado la inclusión y el mantenimiento de las enfermedades raras como prioridad en las políticas de la salud pública y de investigación de la Unión Europea. También ha liderado proyectos destacados como EuroBioBank, red europea de Centros biológicos y Eurordiscare, encuestas comparativas europeas sobre diagnóstico y tratamiento para estas enfermedades”.

Por lo expresado en la introducción que enmarca a la labor de la Dirección de Patologías Prevalentes, las conclusiones de este informe se constituyen como un orientador para el abordaje de las ER, convirtiéndose desde el punto de vista estratégico en las bases que sustentan la visión (finalidad) del Centro.

Esta corriente fue compartida por otros países de la UE, cuyos resultados a la fecha son múltiples, entre los cuales la nominalización de pacientes por programas mediante herramientas de registro internacional permite el ingreso de pacientes a estudios internacionales por patologías.

### **ER en los Estados Unidos**

Previo a la década de 1980, menos de 10 tratamientos para ER fueron registrados por los laboratorios en USA, en virtud de encontrarse los objetivos de la industria concentrados en

investigación y desarrollo de terapias para enfermedades de alta prevalencia.

Abbey Meyers, madre de un afectado, reunió a los grupos de pacientes con enfermedades raras en una coalición informal con el objetivo de generar legislación que apuntara a la inversión en tratamientos para estas enfermedades. Desde el inicio contaron con la ayuda de Stephen Groft, funcionario gubernamental que trabajó durante diez años junto a ellos en la elaboración de la ley, pero la aprobación de la misma no fue hasta que cobra estado público a través de los medios de comunicación haciendo posible la aprobación de la ley tantas veces presentada.

Una pequeña historia en el Los Ángeles Times condujo a dos episodios en un programa de televisión popular, Dr. Quincy, en los que el protagonista se veía involucrado en el uso de drogas huérfanas para el tratamiento de las enfermedades. La movilización social que esos programas produjeron, se vieron traducidas en miles de cartas y apoyos populares para que las drogas huérfanas y las enfermedades raras tuvieran su marco legal en los Estados Unidos, dando lugar esto al llamado The Orphan Drug Act de 1983. Los pacientes y familiares líderes de ese movimiento, formaron NORD como organización paraguas para contener a todos los grupos de pacientes bajo este tipo de patologías.

En la actualidad NORD proporciona soporte para la información, promoción e investigación de las ER, como también un grupo de servicios para la asistencia a todos los pacientes y familias afectadas por enfermedades raras.

En el año 2002 se legisló la ley pública número 107280, que crea la Oficina de Enfermedades Raras en el ámbito del Instituto Nacional de Salud (NIH, sus siglas en inglés) para fomentar a nivel nacionales incremento de la inversión para el desarrollo de diagnósticos y tratamientos para pacientes con enfermedades raras.

### **El problema en América Latina**

En los fundamentos de la ley provincial 14239, se relatan brevemente las experiencias regionales en ER.

Argentina lidera la instalación de la temática en Latino América desde el año 2002 con la formación de GEISER (Grupo de Enlace Investigación y Soporte de Enfermedades Raras). Como en otros países la iniciativa surge de la comunidad de afectados, siendo esta ONG sin fines de lucro, una organización paraguas que reúne afectados y personas activas en este campo en toda Latino América. Su visión incluye la convocatoria y articulación de líneas de acción que incluyen al Estado, la Academia, sociedad civil y sector privado.

En el año de su nacimiento GEISER llevó a cabo un relevamiento en Latinoamérica y Caribe acerca de la presencia de ONG o programas gubernamentales en ER. En 2002 ningún país tenía nada relativo. GEISER inició sus actividades en articulación estratégica con sus pares internacionales siendo reconocida por EURORDIS en el año 2004.

Ha organizado los primeros cuatro Congresos Nacionales de Enfermedades Raras en Argentina, uniendo a las organizaciones de pacientes en Brasil y organizando los dos primeros Congresos Nacionales de Enfermedades Raras en ese país, en Panamá y en Perú. Ha realizado los primeros Congresos Latino Americanos y fue anfitrión del sexto congreso Internacional de Enfermedades Raras en el 2010 (ICORD). GEISER además lleva adelante el único servicio de orientación e información gratuito coordinado por médicos voluntarios, con acceso telefónico con 0800 internacional, internet y entrevistas personales. Posee delegados en distintas provincias en Argentina y en distintos países Latino Americanos. En poco menos de diez años desde el nacimiento de GEISER se produjeron leyes no solo en Argentina, sino en otros países latinoamericanos como Colombia, Perú, Ecuador. También surgieron múltiples organizaciones de pacientes abordando la temática tanto en Argentina como en el resto de Latino América gracias al trabajo de empoderamiento social realizado por esta organización.

GEISER ha publicado en ámbitos científicos Internacionales como Science y ha participado en equipos de trabajo en EMEA (UE), habiendo recibido a través de su presidenta reconocimiento internacional en el año 2007 por EURORDIS y en el 2009 por Agrenska con un recibimiento especial por la reina Silvia de Suecia, y actualmente forma parte del directorio en la presidencia del foro Internacional independiente más importante en esta temática (ICORD).

GEISER organizó durante el año 2011 el primer espacio internacional de evaluaciones tecnológicas en salud y enfermedades raras en el contexto del Congreso de HTA internacional en Rio de Janeiro, con la participación de referentes internacionales de Canadá, Reino Unido, India y Australia. Ha sido convocado como expositor y referente para la primera encuesta internacional sobre ER y Drogas huérfanas en este mismo contexto.

GEISER cuenta en la actualidad con miembros de todos los países latinoamericanos, tales como Instituto Canguru, AMAVI de Brasil, CEMINER de Chile, ATUERU Uruguay, Niños de Cristal Panamá, FEMEXER México, Etc.

Desde 2002, el doctor Nieto Gómez dirige una ONG en el Instituto Canguru de San Pablo, Brasil, de apoyo a familiares y pacientes de enfermedades metabólicas hereditarias, en cuyos objetivos están la difusión de conocimientos sobre estas enfermedades y brinda apoyo médico, psicológico y

nutricional a los pacientes. Hoy tienen una base de datos con 3.000 pacientes registrados.

En República Dominicana, la Dra. Honna Silfa desarrolla su actividad profesional en el Centro de Ortopedia y Especialidades "CURE Internacional" con niños con osteogénesis imperfecta, desde la fundación "Ángeles de Cristal", centrándose en disminuir el número de fracturas recurrentes en estos pacientes.

### **El problema en Argentina**

Estableciendo una línea de tiempo, las primeras expresiones en Argentina acerca de las ER nacieron desde asociaciones de pacientes y/o familiares que padecen este tipo de enfermedades.

Con un problema lejos de la agenda pública y con necesidades crecientes por desatención del sistema sanitario con clara ausencia del Estado, en los años '90 Argentina no fue una excepción.

En el año 2002 surgió la Fundación GEISER, con los logros y trabajos formulados en el punto anterior. Adicionalmente GEISER ha colaborado en investigación realizando un estudio multicéntrico a través de la beca Carrillo Oñativia del Ministerio de Salud de la Nación en el año 2008, para conocer las condiciones de registro actual en los efectores

de salud en nuestro país, concluyendo con la idea de centrar esfuerzos en la capacitación del equipo de salud. También colaboró en la realización de la primera guía de recursos en Enfermedades Raras, guía preliminar pero única en sus características en nuestro país y el continente. A través de su 0 800 de funcionamiento continuo para la consulta de personas acerca de ER, se propone acercar a pacientes y casos sospechosos de ER a una red de construcción nacional para la atención sanitaria, diagnóstico, tratamiento y seguimiento de pacientes.

Son múltiples las ONGs involucradas en el espacio de trabajo que hace a ER. Se suma al contexto de trabajo la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPoF), que nuclea un importante número de asociaciones y personas con voluntad de trabajo, quienes colaboran con el Estado Nacional en la reglamentación de la Ley Nacional, en la confección del grupo de trabajo en Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y a la vez organiza mensualmente actividades relacionadas con cada enfermedad para difusión comunitaria y capacitación profesional desde la Facultad de Medicina de la UBA.

Desde el Estado y hasta la fecha, haciendo un análisis de esfuerzos organizados y coordinados, se observan solo esbozos de trabajo en ER.

Los programas anunciados desde el Ministerio de Salud de la Nación han puesto foco en la difusión del concepto de ER, sin mostrar resultados medibles del impacto de esas medidas, no funcionando tampoco como grupo de trabajo más allá de acuerdos incipientes con ONG afines.

En el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires se hallan programas relacionados a determinadas patologías en diversas direcciones del Ministerio, de acuerdo con la finalidad de cada programa. Así existe un programa de Miastenia Gravis, desde la Dirección de Patologías Prevalentes, a cargo de la Sra. Marta Álvarez, que presenta la nominalización de 477 pacientes con Miastenia de la PBA que reciben medicación provista por el Estado de manera habitual. Desde el Banco de Drogas de la Dirección de Políticas de Medicamentos, se observa la inclusión nominal de pacientes de Patologías Crónicas, como fibrosis quística, enfermedades reumatológicas, hemipoyéticas e hiperinsulinismo entre otras, cuya finalidad es la entrega de medicación terapéutica para esos pacientes.

#### **Planteo inicial en la Provincia de Buenos Aires**

Como se mencionara previamente, por extrapolación de datos de prevalencia de la Organización Mundial de la Salud, se estima que el número de personas afectadas por ER en la República Argentina es de 3 millones. Nuestra

provincia representa el 39% del total poblacional del país, por tanto puede inferirse que existirían más de 1.160.000 personas con ER en la provincia, es decir el 7,47% del total de población en Buenos Aires (población mayor que la suma del total de habitantes de las Provincias de Chubut, Santa Cruz y Tierra del Fuego).

La Legislatura Provincial sanciona el 15 de Diciembre de 2010 la Ley Provincial N° 14239, promulgada por el Sr. Gobernador el 10 de Enero de 2011.

La ley 14 239 declara de Interés Provincial el diagnóstico, seguimiento e investigación de las denominadas enfermedades raras; definiendo la ER como aquellas que “provocan peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia inferior a un caso cada dos mil personas y que implican un alto nivel de complejidad en su diagnóstico y seguimiento, conllevando múltiples problemas sociales”.

También crea el “Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras”, otorgándole al Poder Ejecutivo Provincial la potestad de determinar la Autoridad de Aplicación de la Ley y de la cual dependerá el referido Centro.

Sobre esta base, el Sr. Ministro de Salud de la Provincia de Buenos Aires, Dr. Alejandro Collia, crea mediante

Resolución Ministerial N° 3060/12 la Unidad Provincial de Registro, Investigación y Capacitación en Enfermedades Raras (CENTRO), asignándole los fines y objetivos que la ley exige en su artículo 6.

Hasta la confección del presente programa, se desconocen cifras oficiales de pacientes con ER en el ámbito de la Provincia de Buenos Aires.

La población identificada como potencialmente beneficiada por las acciones del Centro, se ha calculado por proyección de datos a partir de la prevalencia publicada por OMS, se muestra en la tabla 1.

**Tabla 1.** Matriz de estimación de población beneficiaria del Centro. Total Provincial y por Región Sanitaria, con y sin cobertura social, Año 2012.

RS	Población Total	Población sin cobertura social (Estimado, 46%)	Prevalencia	Total Beneficiarios potenciales	Beneficiarios potenciales sin cobertura
I	655.792	262.317	7.47%	48.988	19.595
II	262.038	104.815	7.47%	19.574	7.830
III	250.038	100.015	7.47%	18.678	7.471
IV	560.666	224.266	7.47%	41.882	16.753
V	3.132.092	1.252.837	7.47%	233.967	93.587
VI	3.769.198	1.507.679	7.47%	281.559	112.624
VII	2.253.776	901.510	7.47%	168.357	67.343
VIII	1.150.390	460.156	7.47%	85.934	34.374
IX	311.765	124.706	7.47%	23.289	9.316
X	323.274	129.310	7.47%	24.149	9.659
XI	1.180.169	472.068	7.47%	88.159	35.263
XII	1.775.886	710.354	7.47%	132.659	53.063
<b>Total</b>	<b>15.625.084</b>	<b>6.250.034</b>		<b>1.167.194</b>	<b>466.878</b>

Elaboración propia con datos del Censo Nacional de Hogares 2010, INDEC y de estadísticas poblacionales de la Dirección Estadística Sanitaria, MSPBA: Prevalencia de ER publicada en página oficial de OMS.

#### 4.- Momento Normativo.

El Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras (el Centro) de la Dirección de Patologías Prevalentes, dependiente de la Dirección provincial de Atención Primaria, será responsable final, desde el nivel central, del programa de aplicación provincial en todo lo referente a ER. Por lo tanto su incumbencia alcanza todas las actividades de implementación, monitoreo y evaluación de estructura, procesos y resultados del programa en lo que respecta a pacientes con ER en la Provincia de Buenos Aires.

El Centro, establece sus principios basados en:

**Visión:** Contribuir a una mejor calidad de vida de los ciudadanos de la Provincia de Buenos Aires con enfermedades raras desde el punto de vista de la Nueva Salud Pública, aportando soluciones concretas desde lo sanitario (psicológico, biológico, de investigación y tecnológico), social familiar y económico laboral, a través del trabajo conjunto con todas las órbitas gubernamentales involucradas en la solución integral de los problemas de salud de los habitantes de la provincia de Buenos Aires y de un fluido intercambio con organizaciones nacionales e

internacionales con reconocida labor en ER.

**Misión:** Ser el ente coordinador para la creación, promoción e implementación de las políticas de difusión y comunicación social, de investigación y soporte académico, de la capacitación profesional del equipo de salud para diagnóstico temprano y tratamiento oportuno y del registro de los habitantes de la Provincia de Buenos Aires con Enfermedades Raras (ER), a través de una cogestión participativa con cada nivel del sistema sanitario provincial y de alianzas con Instituciones Nacionales e Internacionales afines.

**Objetivo General:** Lograr que la población de la Provincia de Buenos Aires conozca las Enfermedades Raras (ER), su importancia sanitaria y formas de abordaje; la cogestión de una red organizada en el Sistema Sanitario de la PBA para un eficiente ingreso y circulación de pacientes al sistema; y la sistematización y análisis de información que permitan generar estudios clínicos, epidemiológicos y decisiones políticas responsables, acorde a la necesidad de los ciudadanos bonaerenses.

**Objetivos específicos:**

- Diseñar e implementar políticas sanitarias para la difusión de conocimientos y sensibilización comunitaria.

- Implementar una estructura de capacitación continua y permanente del equipo de salud para el diagnóstico, registro nominal de pacientes, e investigación de las Enfermedades Raras, a nivel provincial.

- Confeccionar e Implementar herramientas sanitarias para monitoreo de procesos y resultados de la atención para el nivel provincial.

- Desarrollar e implementar una red cogestionada y de construcción participativa de servicios de atención para pacientes con enfermedades raras.

- Confeccionar guías clínicas de actualización periódica para ER, elaboradas por consenso de un comité de expertos (Agentes sanitarios, Centros Académicos, ONGs y sociedades científicas afines) de alcance nacional e internacional.



## 5.- Momento Estratégico.

Las enfermedades raras son un nuevo concepto en salud pública, que surge hace un poco más de 25 años, con el objeto de dar soluciones integrales a un colectivo de ciudadanos afectados por estas patologías. Sin una mirada integral y estratégica no sería posible dar respuesta a estas patologías, ya que es inviable la elaboración de planes para cada una de las casi 8000 enfermedades.

Por otro lado, las características mencionadas muestran claramente las dificultades propias y diferentes a las patologías frecuentes ameritando un cambio en la cultura de abordaje habitual.

Las Enfermedades Raras requieren planes integrales, coordinación intersectorial y de actores sociales de distintas aéreas, trabajo en red, un posicionamiento ético y una identificación plena con el concepto de la nueva salud pública, en base a la utilización de la APS como herramienta fundamental para el abordaje de los problemas de salud comunitarios en el ámbito de lo concerniente a ER.

### Planteo estratégico desde el nivel central.

Se entiende la labor del Centro como la de coordinación desde el nivel central del trabajo de los equipos de salud y de gestión en ER para la Provincia de Buenos Aires.

Por lo tanto se define estratégicamente que es necesario crear conciencia pública acerca de la importancia sanitaria de las ER, para lograr poner en agenda de salud a la problemática, incluyendo a todos los actores involucrados en la investigación, atención y solución de los problemas de los habitantes de la PBA con ER.

Esto generará la movilización social indispensable que permita al sector sanitario llegar a la comunidad con una solución para la identificación e ingreso en el programa de todas las personas con ER.

Para ello se identifica un plan de acción con los siguientes pasos:

A) Acuerdo y consenso Ministerial en la decisión política, factibilidad y asignación presupuestaria que establece la Ley Nº 14239 para la implementación del presente programa.

B) Acuerdo y consenso de una agenda de trabajo con la Dirección Provincial de Regiones Sanitarias de la Subsecretaría de Coordinación y Atención de la Salud del MSPBA.

C) El diseño metodológico de instancias de capacitación en ER para el equipo de salud de todos los niveles de atención, que prevea el abordaje de los pacientes en tres niveles:

**Nivel 1:** relacionado con CAPS, incluyendo a todo el equipo de salud comunitario, pensando en

- Promotores de salud: que salgan a la búsqueda e identificación de personas de la comunidad que presenten problemas de salud complejos y que puedan ser compatibles con alguna de las ER.

- Enfermeros: que en su labor de cuidado de la salud habitual desde el concepto de APS, logren identificar pacientes con ER para su ingreso al sistema.

- Médicos: generalistas o de especialidades básicas con capacitación y entrenamiento adecuados, provisto desde el nivel central, para la identificación de un Caso Sospechoso de ER y su consecuente referenciamiento al Centro de segundo nivel que corresponda.

**Nivel 2:** Hospitales Provinciales o Municipales con complejidad para el abordaje de pacientes con ER. Se prevé que los mismos sean capaces de formar equipos con capital humano interdisciplinario con afinidad a las patologías más frecuentes del espectro de las enfermedades raras, incluyendo cuatro o más de las siguientes especialidades

- Pediatría
- Dermatología
- Endocrinología
- Neurología

- Hematología
- Reumatología
- Psicología/Psiquiatría (obligatorio)
- Trabajo Social (obligatorio)

Se prevé que su finalidad será la del Diagnóstico Específico de Enfermedad de los casos sospechosos identificados en el primer nivel en personas que concurren a la unidad por motivación propia o con derivación médica específica.

En virtud de ello, podrá ser capaz de diseñar e implementar estrategias de tratamiento y/o rehabilitación biológica, psicológica y social del paciente afectado y de su entorno, en la medida de sus posibilidades de complejidad y ajustadas a las guías clínicas en ER que les serán provistas por el Centro.

En caso de persistencia de duda o de necesidad de soporte tecnológico adicional, será quien se ocupe de su referenciamiento al tercer nivel de atención. Asimismo deberá oficiar de contrarreferente de los pacientes hacia el primer nivel, para que el nivel local tenga la información adecuada y suficiente para el seguimiento y apoyo del paciente y su entorno en la comunidad.

**Nivel 3:** Será el último nivel de atención, reservado para instituciones con máximo nivel de subespecialización y disponibilidad de recursos tecnológicos, en los cuales desempeñarán funciones personas del equipo de salud de

todas las especialidades mencionadas para el nivel 2 más la incorporación de genetistas y expertos en ER.

Su tarea será la de definir diagnóstico en el caso que el segundo nivel no pueda efectuarlo, mediante el uso de sus conocimientos y recursos o bien de la consulta con otras instituciones provinciales, nacionales o internacionales de reconocida labor en ER.

En consecuencia será capaz de establecer el más adecuado plan de tratamiento para los pacientes, siendo responsable por la transmisión de la información al paciente, su familia y a los niveles 1 y 2 de atención (contrarreferencia) en el caso que el tratamiento pueda ser efectuado o evolucionado en esos niveles, o de la implementación del tratamiento en el caso que lo anterior no sea posible de ninguna manera.

d) Realizar alianzas estratégicas con ONGs e instituciones provinciales, nacionales e internacionales con experiencia de trabajo en la problemática de ER, para el suministro de información, coordinación de esfuerzos y establecimiento de una red de trabajo intersectorial para beneficio de las personas con ER y de la comunidad de la PBA en general.

Se entiende como actor principal primario para esta labor una alianza de trabajo con la Fundación GEISER (Ver Momento Descriptivo Explicativo).

Para ello se trabajará con la Dra. Virginia Alejandra Llera, médica psiquiatra, de reconocida labor en el ámbito de las ER, presidente de GEISER y miembro del Directorio y actualmente Presidente de International Conference for Rare Disease and Orphan Drugs (ICORD), en calidad de consultora experta para la confección del presente documento y de las políticas y actividades diseñadas en lo que respecta a ER para el ámbito de la Provincia de Buenos Aires.

A continuación, incluir Asociaciones de Pacientes y/o de Familiares de pacientes con ER, para sumarlos a la labor en calidad e involucrados directos, para el asesoramiento en la toma de decisiones y el diseño de políticas aplicadas a la labor en ER.

e) Comenzar labor en las Regiones Sanitarias (RS) en conjunto con la Dirección Provincial de RS, para la creación de los Centros Regionales de Referencia en Enfermedades Raras (CRRER) previstos en la Resolución 3060 del MSPBA; contando cada RS con a menos un Referente de Programa (coordinador regional del CRRER) y un agente administrativo. Serán los responsables regionales de la implementación del programa, equivalente regional del Centro y ente coordinador regional de las actividades de capacitación regional del equipo de salud, de la implementación de políticas de difusión y sensibilización regional de ER, de registro nominal de pacientes, de la

cogestión con el nivel local de la red de atención de pacientes con ER, del referenciamiento y contrarreferencia local-regional, participe en la cogestión del referenciamiento con el tercer nivel de atención junto al Centro y del monitoreo de procesos y resultados del programa a nivel regional.

Para el desarrollo de esta labor, el Centro opta por el modelo participativo de construcción estratégica, por lo cual se diseñarán las políticas regionales en cada región sanitaria, según sus posibilidades y aptitudes, comprometiendo Centro el aporte de la información, la capacitación continua y permanente y la cogestión de la información sistematizada a través del uso de una herramienta virtual desde la página web del Ministerio de Salud de la Provincia.

f) Diseño e implementación de una herramienta de Registro de pacientes que contenga toda la información necesaria para el ingreso de los pacientes en protocolos de investigación clínica y epidemiológica de nivel provincial, nacional e internacional. Esta estrategia va atada a la necesidad de nuclear internacionalmente a los pacientes con ER debido al escaso universo de muestra de pacientes por cada enfermedad en virtud de la muy baja prevalencia de cada enfermedad por separado, lo que impide organizar estudios con resultados universalmente aplicables y de probada efectividad clínica.

La misma será resultado de una labor conjunta con la Dra. Virginia Llera (GEISER Y el Centro), y previa invitación a participación en el trabajo a través de la Dra. Llera, con el consejo, colaboración y asistencia del Dr. Manuel Posada, Director del Instituto de Investigación en Enfermedades Raras, del Instituto de Salud Carlos III de España, y actualmente Secretario en el board del ICORD.

g) Se formularán las guías clínicas específicas para ER que enmarquen la actividad de los servicios sanitarios para la atención de ER; como también la conformación de una red local y regional debidamente articulada con los niveles de gestión.

Para su conformación será necesario en primera instancia acordar líneas de trabajo con expertos (para las primeras) y con los sistemas locales de salud a través de las RS (para lo segundo).

Se identifican las siguientes líneas de acción durante el período 2012-2015 para el desarrollo de estas actividades:

- Diseño e implementación, con la participación de RS y sistemas locales de salud, de herramientas de difusión y sensibilización comunitaria acerca de la problemática de ER.

- Diseño e implementación de cursos de capacitación profesional continua y permanente para personal de salud de primero, segundo y tercer nivel de

atención, con un sistema accesible, realizable, cumplible y medible que garantice la correcta formación profesional, la uniformidad de criterios de detección temprana, tratamiento y rehabilitación de los pacientes.

- Diseño e implementación de un sistema de análisis de indicadores de gestión por procesos y resultados aplicable al nivel central y regional, y propuesto para la aplicación local, según las posibilidades; con el objeto de monitoreo de la actividad.

- Diseño y puesta en funciones de un comité de expertos para consulta provincial y nacional en ER, conformado por profesionales del equipo de salud con experiencia en la problemática. Este comité deberá decidir también acerca de cuestiones relacionadas con aplicación de normativas, protocolos de atención o investigación, tratamientos y toda otra cuestión que sea inherente al proceso de atención sanitaria de los pacientes con ER. Serán asimismo asesores del Centro al momento de debatir y decidir cuestiones no reglamentadas y que sean inherentes a las ER (evaluación de factibilidad, viabilidad y sostenibilidad de políticas y/o procedimientos, financiaciones, donaciones, etc., para el funcionamiento del programa).

### **Articulación para la cogestión Ministerio-Región Sanitaria. Propuesta operativa para las Regiones Sanitarias.**

En lo que concierne a programas, el Ministerio de Salud se relaciona con las RS a través de las personas que orgánicamente designa el decreto. El organigrama prevé la existencia de un Jefe de Programas en cada RS y de un Referente Regional de Programa.

Se propone al Referente Regional de ER como Centro de la coordinación de las actividades y tareas del programa para la región. El mismo deberá ser responsable de igual manera que el coordinador del Centro en lo concerniente al nivel Regional. Por lo tanto asume todos los derechos y obligaciones de Centro en el nivel regional correspondiente.

Será el responsable de la gestión estratégica regional junto con los Secretarios de Salud municipales, como también el eje de coordinación de actividades y tareas planteadas desde el Centro para el Registro, Capacitación, Difusión comunitaria y la generación de investigación desde ese nivel.

Asimismo será responsable de la red de referencia y contrarreferencia de pacientes desde el nivel regional (2do nivel de atención) hacia el nivel central (3er nivel de atención), como también el de la recepción de la contrarreferencia de esos los pacientes.

Deberá diseñar con los Secretarios de Salud Municipales las estrategias de articulación regional -local de la labor referente a ER, enmarcado siempre en los principios que encuadran la actividad, diseñados desde el Centro.

Será el responsable del Centro de Regional de Registro de ER (CRRER), creado por resolución ministerial 3060, fuente de datos primaria para el registro del nivel central. Para ello se diseña el sistema de Registro de la Dirección de Patologías Prevalentes, con datos adicionales particulares para enfermedades raras, que serán completados por los especialistas del 2do nivel de atención, una vez confirmada la sospecha y establecido el diagnóstico. Esto resulta particularmente importante para la inclusión de los pacientes en estudios internacionales, base de procesos de investigación para patologías de extrema rareza y con m í n i m o u n i v e r s o d e m u e s t r a .

Los datos recogidos por el registro serán la base y sustento para estudios epidemiológicos regionales y provinciales, y para la confección de indicadores de procesos y resultados para el monitoreo del programa, para el intercambio de información con Centros especializados y para la toma de decisiones estratégicas del programa.

La factibilidad y viabilidad de esta propuesta queda sujeta a la posibilidad de trabajo de cada RS, debiendo el Centro arbitrar los medios para favorecer la formación en gestión,

Acceso e implementación de los cursos de capacitación permanente del equipo de salud, medios de promoción y difusión para uso regional, eventualmente local y cualquier otra herramienta que pueda ser creada y gestionada desde el nivel central para uso y aplicación en las RS.

**6.- Momento Táctico Operativo.**

Se establecen actividades, tareas y metas para el Centro:

**Actividades anuales 2013-2014**

1. Programa de capacitación permanente y continua para profesionales equipo de salud.
2. Jornada Provincial ER.
3. Jornadas Regionales ER
4. Registro de pacientes.
5. Generación de grupo de trabajo para diseño de Trabajo de Investigación Epidemiológico
6. Formalización alianzas con ONGs y asociaciones de pacientes
7. Formalización alianzas con Sociedades Científicas
8. Formalización Alianzas con Universidades y Facultades de Medicina.
9. Confección implementación de herramienta de monitoreo de gestión por procesos.

**Metas 2013-2014**

1. Seis cursos de capacitación permanente y continua para profesionales equipo de salud, dirigido a profesionales

del sistema sanitario bonaerense de todos los niveles en no menos de 6 regiones sanitarias, finalización a diciembre 2013.

2. Se replica el punto anterior para las otras 6 RS, finalización diciembre 2014.

3. Jornada Provincial ER a realizarse el 28 de Febrero de 2013.

4. Jornadas Regionales ER según fechas a convenir con RS, efectuadas las doce jornadas a Noviembre de 2013.

5. Jornada Provincial ER 28 de Febrero 2014 incluyendo trabajos, información y resultado análisis de datos generados por la Red y el Centro en 2014.

6. Jornadas Regionales ER durante el año 2014 en fechas a convenir con cada RS, finalizadas las 12 RS a Noviembre 2014.

7. Continuación registro de pacientes, previendo nominalización en marcha en las 6 RS involucradas en la primera etapa del proceso de difusión comunitaria, capacitación profesional y confección de red de servicios, con evaluación de resultados provisorios a diciembre de 2013.

8. Se replica punto anterior para año 2014, involucrando a la totalidad de las RS de la Provincia de Buenos Aires, comienzo del período evaluativo enero 2014 y finalización diciembre 2014.

9. Diseño metodológico, presupuestado y lanzamiento de primer estudio epidemiológico en ER de la PBA de grupo de trabajo para diseño de Trabajo de

Investigación Epidemiológico, al 30 de junio de 2013.

10. Documentos de trabajo conjunto y definición de alianzas con la totalidad las asociaciones de pacientes con ER de la PBA, al 31 de diciembre de 2013.

11. Formalización a través de documentos de trabajo conjunto y alianzas con Sociedad Argentina de Reumatología, Sociedad Argentina de Pediatría, Sociedad Argentina de Dermatología y Asociación Argentina de Dermatología, Sociedad Neurológica Argentina, documentos firmados al 30 de Noviembre de 2013.

12. Firma de documento con Universidad Nacional de La Plata y la Facultad de Ciencias Médicas de UNLP para estudio, investigación y desarrollo de actividades en ER para junio 2013.

**Capital Humano:** Equipo de trabajo conformado por:

- Coordinador general de actividades para la gestión central, coordinación de la cogestión regional, coordinación de actividades de capacitación de nivel central y de articulación regional,

- Coordinador Asistencial de nivel central, consultor-experto.

- Coordinador de Panel de Expertos, consultor experto de renombre Nacional e Internacional.

- Dos agentes para gestión administrativa.

### **Recursos Tecnológicos**

- Cuatro ordenadores completos con conexión a internet para gestión del Registro, comunicación externa (E-mail) e interna (intranet), con identificación propia en dominio ms.gba.gov.ar

- Una impresora en red con ordenadores

- Un teléfono con fax con factibilidad de llamadas externas a TE fijos y Te celulares, para comunicación con RS, Municipios, Hospitales, CAPS y pacientes o familiares inscriptos en registro, como también personas pertenecientes a paneles de expertos, investigadores y comunicadores, y llamadas en general.

### **Recursos estructurales**

- Dos escritorios para dos personas cada uno, ubicado en planta física de la Dirección de Patologías Prevalentes, sitio de atención personal del CENTRO



**Recursos de Transferencia de Conocimientos  
(transferencia tecnológica)**

- Presupuesto disponible para realización de actividades de capacitación, la confección de los cursos virtuales para educación continua, confección de guías clínicas para equipos de salud en tres niveles de atención (CAPS, hospitales de Referenciamiento regional y Hospitales de derivación Provincial).

- Presupuesto disponible para soporte de actividades de difusión comunitaria (confección de folletería, flyers, pósters, etc)

**Recursos de Generación de conocimientos (Investigación  
clínica y epidemiológica)**

## 1. Bibliografía y Enlaces Recomendados.

1. La renovación de la Atención Primaria de la Salud en las Américas. Organización Panamericana de la Salud. 1. Sistemas de Salud basados en la Atención Primaria de la Salud, Washington DC : OPS, 2008. ISBN 978-92-75-33262-7.
2. Huertas, Liliana R. Reforma sanitaria, promoción de la salud y programas de la salud de las adolescentes en la región. Washington DC : OPS, 2001.
3. Constitución de la Provincia de Buenos Aires. 1994, Vol. Artículo 36; inciso 8. <http://www.gob.gba.gov.ar/dijl/constitucion.php>.
4. Organización de Naciones Unidas. Declaración Universal de Derechos humanos. París : <http://www.un.org/es/documents/udhr/>, 1948. Artículo 25, inciso 1.
5. Los Derechos Humanos y la Salud. Secretaria de Derechos Humanos, Gob. Pcia de Bs. Aires. La Plata : Secretaría de Promoción, 2005.
6. Pracilio, Horacio Oscar. Evolución y tendencias actuales de la teoría sanitaria. [aut. libro] INUS. La Nueva Salud Pública. La Plata : Universidad Nacional de La Plata, 2008.
7. Barragán, Horacio Luis. El estado y la atención médica. [aut. libro] HL Barragán, A Moiso y OA Ojea. Fundamentos de la salud pública. La Plata : Universidad Nacional de La Plata, 2007.
8. La rectoría de salud como componente esencial de la gobernabilidad del sector. La dimensión regulatoria de la función rectora. Conchoso, Tarina García. Washington DC : OPS/OMS, 2006.
9. National Organization for Rare Disorders  
<http://www.rarediseases.org/about/vision-mission>
10. Rare Disorders Europa  
<http://www.eurodis.org/content/promoting-orphan-drug-development>
11. Eurodis y Drogas huérfanas: Orphan drugs: the role played by EURODIS.  
[http://www.eurodis.org/sites/default/files/publications/Fact\\_sheet\\_OD-Eurodis.pdf](http://www.eurodis.org/sites/default/files/publications/Fact_sheet_OD-Eurodis.pdf)
12. Enfermedades Raras en la Unión Europea: COUNCIL RECOMMENDATION of 8 June 2009 on an action in the field of rare diseases. Official Journal of the European Union C 151/7. 2009; C 151/02 <http://eur-lex.europa.eu/LexUriServ/LexUriServ.do?uri=OJ:C:2009:151:0007:0010:EN:PDF>
13. Instituto de Investigación en Enfermedades Raras; Instituto de Salud Carlos III, España: <http://www.isciii.es/ISCIII/es/contenidos/fd-el-instituto/fd-organizacion/fd-estructura-directiva/fd-subdireccion-general-servicios-aplicados-formacion-investigacion/fd-centros-unidades/instituto-investigacion-enfermedades-raras.shtml>
14. Fundación GEISER. Misión, visión, objetivos, estatuto, memoria y balances, staff. <http://www.fundaciongeiser.org/geiser>
15. Bioética en investigación en Enfermedades Raras: Reflection paper on ethical and GCP aspects of clinical trials of medicinal products for human use conducted outside of the EU/EEA and submitted in marketing authorization applications to the EU Regulatory Authorities. <http://www.fundaciongeiser.org/wp-content/uploads/2011/11/Conclusions.pdf>
16. Definición y aspectos generales en Drogas Huérfanas: <http://www.eurodis.org/content/what-orphan-drug>
17. Ley Provincial Enfermedades Raras: <http://www.gob.gba.gov.ar/legislacion/legislacion/l-14239.html>
18. Ley Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes: <http://infoleg.mecon.gov.ar/infolegInternet/anexos/185000-189999/185077/norma.htm>

**Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires**  
**Subsecretaría de Coordinación y Atención de la Salud**  
**Dirección Provincial de Atención Primaria**  
**Dirección de Patologías Prevalentes**