



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

FUNDAMENTOS

El 5 de noviembre del año 2008 la entonces Senadora Nacional por la Provincia de Chubut, Profesora María Ester Giusti (MC), presentó un proyecto de ley que crea el Programa Nacional de Enfermedades Raras (Expediente n° 3926/08) en tratamiento en comisiones del Senado.

En sus fundamentos explica que las Enfermedades Raras, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia (prevalencia) baja, de 1 cada 2000 habitantes en promedio.

El concepto de Enfermedades Raras, también conocidas como: enfermedades poco comunes, enfermedades minoritarias o enfermedades poco frecuentes son un conjunto de enfermedades que tienen ciertas características comunes:

- Aparecen con una baja frecuencia, que puede variar entre 4 a 7 casos por 10.000 habitantes.
- Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento.
- Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos.
- Conllevan múltiples problemas sociales.
- Existen pocos datos epidemiológicos.
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos.
- Carecen en su mayoría de tratamientos efectivos.

Bajo esta denominación se incluyen miles de enfermedades, sin embargo individualmente presentan características muy dispares. El principal interés de agruparlas es conseguir aunar esfuerzos para fomentar la investigación y el interés de la sociedad por todas ellas en su conjunto.

Normalmente ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una



Legislatura de la Provincia de Río Negro

política de investigación sanitaria y/o cobertura sanitaria. Generalmente, esto ha sido posible por la postura de las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales. El progreso conseguido así para ciertas enfermedades permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo y, como resultado, consigue una mayor y creciente concientización social. Estas organizaciones, aparte de hacer conocida su enfermedad en el entorno médico y la sociedad en general, proporcionan un lugar donde compartir experiencia y para la difusión de información.

Un 80% de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado que equivale a un 3% o 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas. La afección puede ser visible desde el nacimiento o en la niñez, por ejemplo por la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, la acondroplasia y el síndrome de Rett. Pero muchas otras enfermedades no aparecen hasta la madurez, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi y el cáncer de tiroides.

A partir de esa premisa, el catálogo de enfermedades clasificadas como "raras" varía de unos países a otros, empero, pueden identificarse características comunes al conjunto, tales como el hecho de que aparecen con una baja frecuencia, entre 4 a 7 casos por 10.000 habitantes en la población según definan los países; que presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento; que tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos; que conllevan múltiples problemas sociales, pues muchas veces resultan invalidantes y devienen en una calidad de vida disminuida y en pérdida de autonomía; que existen pocos datos epidemiológicos; que plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos y que carecen, en su mayoría, de tratamientos efectivos.

En nuestro país, son 3 millones de pacientes que conforman una minoría que no está contemplada en el sistema de salud. Tardan, en promedio, más de 5 años en conseguir un buen diagnóstico. En muchos casos, no hay tratamientos porque no se ha investigado en serio a estas enfermedades ya que no son reeditables para los laboratorios farmacéuticos. O también los protocolos de investigación no aceptan hacer estudios con tan pocos participantes. Por lo cual, es muy poco lo que se sabe sobre la causa. Pero aún no hay establecido un sistema nacional de diagnóstico y tratamiento de estos desórdenes. Muchas veces conseguir el diagnóstico correcto depende de la suerte de llegar justo al médico que sabe sobre esa enfermedad.



Legislatura de la Provincia de Río Negro

Esta situación genera, en los pacientes que padecen estas patologías y en su entorno familiar y afectivo directo, una entendible angustia, al sentirse solos y carentes de caminos ciertos y de terapias probadas para tratar el mal que los aqueja.

Una de las principales inquietudes de estos enfermos y de sus familias es entablar comunicación con otras personas que están en su misma situación, con el objetivo de intercambiar información. Por este motivo, Internet se constituye en un canal apropiado, al cual pueden recurrir para hacer posible ese encuentro que, inmediatamente, deviene en un tranquilizador intercambio de información que rompe con la sensación de soledad que tanto angustiaba.

En la Argentina, el 30% de los cibernautas utiliza Internet por algún tema relacionado con la salud. Por eso, es sumamente importante que el Ministerio de Salud incorpore un espacio en su página en la red con información cierta y fiable sobre estas patologías tan poco frecuentes.

Ciertamente no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada una de estas enfermedades. Sin embargo, una aproximación global a las mismas nos podría permitir terminar con el aislamiento de quienes las padecen y crear auténticas políticas públicas activas en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de medicamentos, la política de la industria, información y formación, beneficios sociales, hospitalización y tratamiento del paciente externo.

El articulado del Proyecto de ley (Expediente n° 3926/08) concretamente propone la creación del Programa Nacional de Enfermedades Raras, el que funcionará dentro de la órbita del Ministerio de Salud de la Nación.

Da, a los efectos de la presente ley, la definición legal considerando enfermedad rara a aquella cuya prevalencia en la población general es inferior a 1 en 20.000 personas, que además presenta dificultad en la obtención de su diagnóstico y carece de tratamientos y/o medicamentos específicos.

Establece que el Programa de Enfermedades Raras estará a cargo de la Comisión Nacional de Enfermedades Raras integrada por cuatro (4) representantes del Ministerio de Salud, dos (2) representantes de la Universidad Nacional de Buenos Aires, dos (2) representantes de la Academia Nacional de Medicina, dos (2) representantes de la Confederación Farmacéutica Argentina y dos (2) representantes



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

de las distintas Organizaciones No Gubernamentales de familiares y pacientes de estas patologías.

Fija los objetivos del Programa de Enfermedades Raras de la siguiente manera:

- a) Crear una base de datos con las enfermedades que más frecuentemente se diagnostican en nuestro país, facilitando mediante su publicación escrita y vía Internet el acceso a la misma de todas las personas involucradas, es decir, pacientes, familias, investigadores, profesionales de la salud y ONGs., entre otras.
- b) Establecer protocolos de diagnóstico y tratamiento. Compartir las dificultades diagnósticas y unificar criterios de tratamiento, alentando la colaboración entre los profesionales y las organizaciones no gubernamentales, favoreciendo la vigilancia y prevención de las enfermedades raras.
- c) Estimular y promover líneas de investigación, contribuyendo a la formación y al mantenimiento de los conocimientos de los profesionales para mejorar la detección precoz, el reconocimiento, la intervención y la prevención en el campo de las enfermedades raras.
- d) Promover la colaboración interprovincial, nacional, transnacional, con las redes de grupos de personas afectadas, directa o indirectamente, por alguna enfermedad rara, y con las instituciones dedicadas a la investigación científica sobre la materia. Gestionando asimismo el contacto entre pacientes y/o familiares de estos enfermos.
- e) Promover la investigación, la producción y la obtención de los denominados "medicamentos huérfanos".
- f) Favorecer la vigilancia a nivel nacional de las enfermedades raras y los sistemas de alerta precoz para brotes epidémicos, así como la formación de expertos en el manejo de enfermedades raras y con capacidad de respuesta rápida a estos brotes.

El artículo 5° ordena que el Programa deberá incluir las distintas denominaciones con que se conoce a la enfermedad, una descripción general de sus hallazgos clínicos, sus síntomas, causas, características epidemiológicas, medidas preventivas, tratamientos estándar, ensayos clínicos, laboratorios de diagnóstico, consultas especializadas, programas de investigación y una lista de fuentes que pueden contactarse para más información sobre el



Legislatura de la Provincia de Río Negro

tema. Asimismo, se registrarán la evolución de los casos conocidos en nuestro país, preservando la identidad de los pacientes, y la respuesta obtenida ante las distintas terapias puestas en práctica. Esta información debe difundirse tanto como sea posible, incluyendo la vía 'Internet'.

El siguiente artículo dice que para el cumplimiento de sus finalidades la Comisión Nacional de Enfermedades Raras tendrá acceso a la información con que cuente el sistema de salud público nacional, y podrá requerir informes y efectuar consultas a institutos, Universidades, Centros de Investigación y especialistas en la materia, tanto nacionales como internacionales, públicos o privados.

Fija las facultades de la Comisión y del Presidente al disponer que en su reunión constitutiva, la Comisión dictará su Reglamento Interno y elegirá entre sus miembros un Presidente y un Secretario, y que el Presidente de la Comisión tendrá a su cargo la coordinación de las tareas que ésta desarrolle.

Los gastos que demande la aplicación de la presente ley serán dispuestos por el Poder Ejecutivo Nacional, e imputados a las partidas presupuestarias del Ministerio de Salud de la Nación.

La disposición final extiende la invitación a las Provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley, en lo que sea competencia de los mismos.

Dada la incidencia de las enfermedades raras en un sector importante de la población y la necesidad de dicho sector afectado de contar con un tratamiento adecuado para lograr obtener una mejora en su calidad de vida y que las obras sociales también cubran dicha problemática, es de desear que el Honorable Congreso de la Nación apruebe y sancione el proyecto de ley (Expediente n° 3926/08) que crea el Programa Nacional de Enfermedades Raras.

Por ello:

Autor: Martha Ramidán.

Acompañantes: Fabián Gatti, Beatriz Manso.



*Legislatura de la Provincia
de Río Negro*

LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO C O M U N I C A

Artículo 1°.- Al Honorable Congreso de la Nación que vería con agrado que se apruebe y se sancione el proyecto de ley presentado por la Senadora Nacional por la Provincia de Chubut, Profesora María Ester Giusti, (Expediente n° 3926/08) que crea el Programa Nacional de Enfermedades Raras.

Artículo 2°.- De forma.