



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

**FUNDAMENTOS**

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) o Enfermedades Raras (ER), incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de discapacidad, que tienen una prevalencia baja, de 1 cada 2000 habitantes en promedio.

El concepto de Enfermedades Poco Frecuentes o Enfermedades Raras, también conocidas como "enfermedades poco comunes" o "enfermedades minoritarias" 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.

Según estimaciones de la OMS hoy se encuentran descritas más de 5000 enfermedades poco frecuentes, cifra que varía en función a la precisión en el agrupamiento de síntomas. Cada una de éstas afecta a una porción muy pequeña de la población, pero tomadas en conjunto en Europa se estima que estarían afectando entre el 5% y 8% de la población total.

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 o autoinmunes. 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



## *Legislatura de la Provincia de Río Negro*

Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi y el cáncer de tiroide.

Estas enfermedades son en general, graves, crónicas, degenerativas y discapacitantes, y debido en parte a su baja frecuencia y la potencialmente reducida rentabilidad, son poco estudiadas y hay un escaso conocimiento científico y médico sobre las mismas. Por esa razón, por lo general no cuentan con tratamientos curativos, aunque en varios casos, existen tratamientos que permiten mejorar la calidad de vida de las personas afectadas y tratar algunos de sus síntomas.

El estado descrito produce numerosas consecuencias negativas entre las personas afectadas y sus familias, entre las que podemos mencionar:

- Grandes dificultades en llegar a un diagnóstico, que puede incluir varios fallos previos hasta llegar al certero cuando esto ocurre, demoras que muchas veces son por causas innecesarias, el deambular por numerosos especialistas, la realización de numerosos estudios muchas veces innecesarios y que pueden ser contraproducentes, etcétera.
- Falta de información adecuada sobre especialistas conocedores de la enfermedad, de centros de referencia, de tratamientos paliativos, de ayudas técnicas, de servicios sociales, etcétera.
- Aislamiento de las personas afectadas y sus familias. 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.

Normalmente ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas enfermedades poco frecuentes o raras que han atraído la atención pública se benefician de una 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 las personas afectadas vivir mejor y más tiempo, eventualmente incorporarse en mejores condiciones al mercado laboral, mejorar la situación de todos los miembros de sus familias, y se expresa en una mayor y creciente concientización social. Estas organizaciones, además de hacer conocida su enfermedad en el entorno médico y la sociedad en



## *Legislatura de la Provincia de Río Negro*

general, proporcionan un lugar donde compartir sus experiencias y para la difusión de información.

Una de las principales inquietudes de las personas afectadas 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 para aquellos sectores que tienen acceso 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, aporta soluciones a muchos problemas concretos de la vida cotidiana, y actualización de distintos datos muy específicos (médicos, aparatos ortopédicos específicos, etc.) de mayor relevancia para estas familias. Los sectores de menores recursos tienen en este sentido una menor disponibilidad de recursos de información, que debería ser objeto de una discriminación positiva por parte de las políticas públicas considerando su mayor vulnerabilidad, lo que amerita el diseño de políticas comunicacionales e informativas específicas.

Por otra parte, cada vez son más las personas que buscan información médica en la Web, ya sea participando de comunidades virtuales o realizando consultas a través del correo electrónico. En nuestro país, el 30 por ciento de los cibernautas utiliza Internet por algún tema relacionado con la salud; y todos coinciden en que lo mejor es ser siempre escéptico y desconfiado a la hora de incorporar un consejo recibido por este medio. 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, y colabore con las organizaciones existentes. En Internet proliferan las páginas personales de enfermedades "raras" que aportan interesantes contenidos tanto para particulares como para profesionales. Pero una restricción que presenta este tipo de páginas, al margen de su mérito, es que debido a los pocos recursos con los que cuentan sus promotores y en varios casos al desconocimiento real de la red, las páginas caducan porque están ubicadas en servidores gratuitos y no poseen dominios, lo cual nos lleva a pensar que el involucramiento del Estado en estos aspectos puede resultar un significativo aporte y que el mismo tiene un importante rol que cumplir en este sentido.

Asimismo, resulta necesario mejorar los sistemas de información epidemiológica a efectos de que brinden bases sólidas para el diseño de políticas efectivas y eficientes para la comunidad, y apoyar los esfuerzos de las organizaciones de personas afectadas, favoreciendo la creación de lazos de solidaridad y apoyo mutuo.



## *Legislatura de la Provincia de Río Negro*

En los últimos años, las enfermedades poco frecuentes se han ido incorporado en la agenda de la salud pública en las regiones y países más desarrollados, tales como la Unión Europea, Estados Unidos, Australia, Malasia, Japón entre otros. En esos países se ha ido generando cada vez más información disponible al público y a los profesionales, a la vez que se estimula su investigación, particularmente en cuanto a medicamentos que, por su falta de potencial rentabilidad, no es una meta que interese a la industria farmacéutica. También se han ido estableciendo centros de referencia para diagnóstico y tratamientos de distintas enfermedades así como se estimula el trabajo interdisciplinario para su abordaje. En el caso francés, este tema está dentro de las 5 prioridades del Plan Nacional de Salud Pública vigente. Por su parte, el Instituto Nacional de Salud de Estados Unidos (NIH) cuenta con una Oficina para las Enfermedades Raras (Office for Rare Diseases), cuyo titular estuvo en Buenos Aires en ocasión de un congreso sobre la temática de las Enfermedades Raras que se realizó en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires durante el mes de marzo de 2008.

Tal como indican las mejores prácticas internacionales es necesario diseñar una aproximación global a las Enfermedades Poco Frecuentes, a efectos de mitigar diversos aspectos de la situación de quienes las padecen, prevenir la aparición de nuevos casos y crear auténticas políticas públicas activas en diversas áreas tales como: información oportuna a la comunidad afectada; puesta a disposición de los efectores de salud de nuevos instrumentos de diagnóstico, prevención y tratamientos; implementación de centros/áreas especializadas en el diagnóstico y tratamiento de cada una de estas enfermedades mediante equipos interdisciplinarios; diseño de nuevos instrumentos de apoyo social a las personas afectadas; así como también promover la investigación científica y biomédica; y el desarrollo de nuevos tratamientos, medicamentos u otro tipo de dispositivos adecuados por parte de la industria local, cuando ello sea posible y aconsejable.

En el caso argentino, se conoce la existencia de iniciativas públicas orientadas hacia este campo de vacancia. La Agencia de Promoción Científica y Tecnológica del Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva del Gobierno Nacional está apoyando la ejecución de un proyecto de investigación sobre Enfermedades Poco Frecuentes, que cuenta con el apoyo de Fundaciones filantrópicas y Asociaciones de personas afectadas de varias enfermedades poco frecuentes (ver [www.fundacionfop.org.ar](http://www.fundacionfop.org.ar)).

En nuestro país, son 3 millones de pacientes que conforman una minoría que no está contemplada en



## *Legislatura de la Provincia de Río Negro*

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 redituables 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 causas. 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.

Se agregan consecuencias tales como:

- Enorme exigencia para los familiares que deben hacerse cargo de la situación, sin contar en muchas oportunidades con los diversos conocimientos y recursos necesarios para afrontarlo.
- Muchas dificultades para lograr la cobertura social y de salud requerida.
- Diversas consecuencias negativas asociadas a la carencia, en numerosos casos, de servicios de salud que permitan la consecución de los tratamientos, obligando a las personas a trasladarse a ciudades distantes con relativa frecuencia.

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.

Durante los días 27 y 28 de marzo del año 2008 se llevó a cabo en la Facultad de Medicina de la Universidad de Buenos Aires el Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras (ER2008LA), convocado por la Fundación Geiser y que contó con el auspicio del Ministerio de Salud de la Nación.

La citada Fundación (Grupo de Enlace, Investigación y Soporte de Enfermedades Raras), creada en el año 2002, es un espacio de contención que promueve el apoyo, la difusión y la investigación en pos del diagnóstico precoz, el tratamiento y la mejor calidad de vida de los afectados de alguna de las 7.000 enfermedades de bajísima frecuencia, que



## *Legislatura de la Provincia de Río Negro*

antes de llegar al diagnóstico, suelen recorrer un largo vía crucis con estaciones en consultorios de clínicos y especialistas.

“Para ellos no hay respuestas específicas. Esto hace que haya una pérdida de tiempo hasta conseguir el diagnóstico, cuando es factible; y dificultades en acceder a un tratamiento, cuando existe; a la investigación, cuando no hay tratamientos; y a una mejor calidad de vida. Nosotros propiciamos un acortamiento de esos plazos, el acceso a la educación y a las actividades laborales; y además, a la posibilidad concreta de la cobertura por las obras sociales y las prepagas”, sostiene la doctora Virginia A. Llera, presidenta y fundadora de la Fundación Geiser y presidenta del referido Congreso.

En cuanto al Primer Congreso Latinoamericano de Enfermedades Raras (ER2008LA), señalo que constituyó una experiencia de enlace y formación de redes, manifestando su deseo de “que éste sea el comienzo de una estrategia continental que resulte efectiva para modificar el estado de atraso, desinformación y desamparo en que se encuentran numerosos pacientes”.

En dicho encuentro se comparó la atención que se brinda a los pacientes que padecen estas enfermedades en todo el mundo.

En el presente año, durante los días 18 al 20 de marzo se realiza el ICORD 2010 en la ciudad de Buenos Aires, que es objeto de un proyecto de declaración de interés n° 28/2010 presentado en la Legislatura de Río Negro.

La presente iniciativa de ley impulsa la creación de un Programa específico, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Provincia de Río Negro, el que tendrá como uno de sus principales objetivos recopilar la información más diversa sobre estas patologías, poniéndola sin restricciones de ningún tipo a disposición a los propios pacientes, a sus familiares, y a las organizaciones no gubernamentales que los nuclean o que trabajan para los mismos.

Asimismo, el proyecto en tratamiento define cuáles serán consideradas como enfermedades raras, y en el artículo 4° establece los objetivos a desarrollar por el Programa de Enfermedades Raras, entre ellos, el inciso 5) establece la promoción de la investigación y la producción de los denominados “medicamentos huérfanos”. Este es uno de los temas que más preocupa a los profesionales sanitarios, e incluye a aquéllos destinados a tratar las enfermedades raras. La polémica que despierta este tema es fácilmente explicable



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

si se compara el alto costo de producción de estos fármacos con su bajo nivel de ventas, que lleva a que la ecuación no cierre en el mercado, y haga falta una cierta acción estatal.

El Programa de Enfermedades Raras será desarrollado por una Comisión Provincial de Enfermedades Raras, cuyos miembros se desempeñarán ad-honorem y representarán a las diversas instituciones ligadas directamente con el mundo de la salud, la investigación y la medicina, como asimismo tendrán representación en la misma las organizaciones no gubernamentales que existieren en nuestra provincia y que se ocupen del tema.

Además, se propicia la semana de las enfermedades raras en los artículos 7° al 9°.

Por ello:

**Autora:** Martha Gladys Ramidán.

**Acompañantes:** Fabián Gatti, Beatriz Manso.



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

**LA LEGISLATURA DE LA PROVINCIA DE RIO NEGRO  
SANCIONA CON FUERZA DE  
L E Y**

**Artículo 1°.-** La presente ley tiene por objeto garantizar el derecho humano de los grupos poblacionales con enfermedades poco frecuentes o raras, a acceder de manera plena a los tratamientos, medicamentos y otros productos, dispositivos específicos, e información para el tratamiento y control de sus enfermedades, que aseguren su salud y su bienestar, promoviendo además las formas asociativas que potencien su accionar conjunto.

**Artículo 2°.-** A los efectos de la presente ley se entiende como: "Enfermedades Poco Frecuentes" (EPF) o "Enfermedades Raras" (ER), a aquellas que afectan a una baja proporción de la población. Desde el punto de vista cuantitativo, se denominará enfermedad poco frecuente a aquella cuya prevalencia estimada sea igual o menor a 5 por cada 10 mil habitantes.

Para el caso de las enfermedades poco frecuentes, se considerará en forma inicial, el listado de enfermedades que se publican en el sitio de Orphanet ([www.orpha.net](http://www.orpha.net)) hasta tanto sea posible hacer los estudios epidemiológicos propios en nuestro país, a partir de lo cual, esta proporción podrá ser ajustada por la autoridad de aplicación.

**Artículo 3°.-** Créase en el ámbito del Ministerio de Salud de la Provincia de Río Negro el Programa de Enfermedades Raras, que estará a cargo de la Comisión Provincial de Enfermedades Raras integrada por un (1) representante del Ministerio de Salud, un (1) representante del PROZOME (Laboratorio Productor de Medicamentos de la Provincia de Río Negro), un (1) representante de la Universidad Nacional del Comahue, un (1) representante de la Universidad Nacional de Río Negro, un (1) representante de la Federación Médica de Río Negro, un (1) representante del Colegio de Farmacéuticos de la Provincia de Río Negro y dos (2) representantes de las distintas Organizaciones No Gubernamentales de familiares y pacientes de estas patologías.



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

**Artículo 4°.-** El Programa de Enfermedades Raras tiene los siguientes objetivos:

- 1) Recopilar información coherente y completa acerca de enfermedades raras, facilitando mediante su publicación en Internet el acceso a la misma de todas las personas involucradas, es decir, pacientes, familias, investigadores, profesionales de la salud y O.N.Gs. entre otras.
- 2) Alentar la colaboración entre los profesionales y las organizaciones no gubernamentales, favoreciendo la vigilancia y prevención de las enfermedades raras.
- 3) Contribuir 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.
- 4) Promover la colaboración interprovincial, nacional, internacional, 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.
- 5) Incentivar la investigación y la producción de los denominados "medicamentos huérfanos".
- 6) Favorecer la vigilancia en el ámbito provincial 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.
- 7) Propiciar la asociatividad entre personas afectadas y sus familias, para mejorar el intercambio de información, experiencias y otras acciones que fortalezcan la capacidad de las personas afectadas y sus familias para mejorar su calidad de vida.
- 8) Estimular la participación de las asociaciones locales de personas con EPF y sus familiares en la formulación de políticas, estrategias y acciones relacionadas con su problemática, y en las redes internacionales de personas afectadas.

**Artículo 5°.-** La información debe 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



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

investigación y una lista de fuentes que pueden contactarse para más información sobre el tema. Asimismo, se registrarán la evolución de los casos conocidos en nuestra Provincia, 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".

**Artículo 6°.-** Para el cumplimiento de sus finalidades la Comisión Provincial de Enfermedades Raras tendrá acceso a la información con que cuente el sistema de salud pública provincial, 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.

**Artículo 7°.-** En su reunión constitutiva, la Comisión dictará su Reglamento Interno y elegirá entre sus miembros un Presidente y un Secretario. El Presidente de la Comisión tendrá a su cargo la coordinación de las tareas que ésta desarrolle. Los miembros de la Comisión se desempeñarán ad-honorem, quedando facultada la Autoridad de Aplicación de la presente Ley a establecer una compensación de gastos y viáticos para los mismos.

**Artículo 8°.-** La autoridad de aplicación deberá crear un Registro de Datos (único-confidencial, en un todo de acuerdo con la ley nacional 25326 de Protección de Datos Personales), de carácter obligatorio para hospitales, sanatorios y clínicas públicos y privados, sobre las personas que padezcan enfermedades poco frecuentes, con fines estadísticos y epidemiológicos.

**Artículo 9°.-** Establézcase en el ámbito de la provincia de Río Negro "La Semana para la Prevención y Concientización de las Enfermedades Raras", la que se llevará a cabo la última semana de febrero de cada año en adhesión al último día de febrero declarado Día Mundial de las Enfermedades Raras.

**Artículo 10.-** Son objetivos de la Semana para la prevención y concientización de las enfermedades raras:

- a) Mejorar el acceso a la información, tratamiento, atención sanitaria y apoyo a las personas con enfermedades raras.
- b) Favorecer la organización y el trabajo en red con las organizaciones de distintas enfermedades raras y el resto del sistema sanitario de la provincia de Río Negro.



*Legislatura de la Provincia  
de Río Negro*

- c) Sensibilizar a la sociedad y a las instituciones gubernamentales acerca de las Enfermedades Raras en general.
- d) Impulsar la realización de investigaciones, estudios y políticas públicas relacionados con la temática.

**Artículo 11.-** La autoridad de aplicación difundirá, durante esa semana, la legislación actualmente vigente sobre la temática, así como todos aquellos recursos existentes en el sistema sanitario provincial para la contención y apoyo de los pacientes.

**Artículo 12.-** El Poder Ejecutivo contará con un plazo de ciento veinte (120) días para la reglamentación y destinará las partidas presupuestarias correspondientes para la aplicación de la presente ley.

**Artículo 13.-** De forma.