



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*

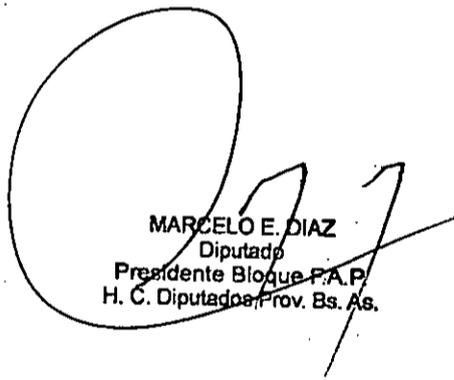


PROYECTO DE DECLARACION

La Honorable Cámara de Diputados de la provincia de Buenos Aires

DECLARA

Que vería con agrado que el Poder Ejecutivo declare de Interés Provincial la campaña de difusión llevada a cabo por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF), cuyo lema para el año 2014 será "Descubrínos. Acá Estamos", en el marco de conmemoración del Día de las Enfermedades Poco Frecuentes que tendrá lugar el próximo 28 de febrero.


MARCELO E. DIAZ
Diputado
Presidente Bloque P.A.P.
H. C. Diputados Prov. Bs. As.



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires



FUNDAMENTOS

Una **enfermedad rara** es aquella que afecta a un pequeño número absoluto de personas o a una proporción reducida de la población. Los diversos países y regiones del mundo tienen definiciones legales diferentes. En Europa se considera «rara» a una enfermedad que afecta a 1 de cada 2000 personas. En EE.UU. se define así a un trastorno o enfermedad que sufren menos de 200 000 personas, mientras que en Japón a la que afecta a menos de 50 000. En Taiwán el criterio es que la prevalencia sea de 1: 10 000 y en Australia la cantidad de afectados debe ser menor que 2000 individuos.

En cualquier caso, se trata de porcentajes muy bajos de la población (en Europa, por ejemplo, solo 0,05 %), situación que requiere de esfuerzos especiales unificados y de coordinación internacional para poder combatirla.

No existe una definición única y ampliamente aceptada de "enfermedad rara". Algunas se basan solamente en el número de afectados, mientras que otras, como la de la Unión Europea, toman en cuenta otros factores, como la existencia de tratamientos adecuados o la severidad de la enfermedad. La definición de la Unión europea es la propuesta por la Comisión Europea de Salud Pública, que establece como rara a aquellas "enfermedades, incluidas las de origen genético, que son crónicamente debilitantes o potencialmente mortales y las cuales tienen tan poca prevalencia que se necesitan esfuerzos especiales combinados para combatirlas." Para ello, toma como prevalencia la de 5 de 10 000, la misma que usó el "Programa de acción comunitaria sobre las enfermedades poco comunes" (1999 - 2003), aprobado por el Consejo y el Parlamento Europeo. De este modo, las enfermedades que son estadísticamente raras, cumpliendo con la prevalencia establecida, pero que no son además potencialmente mortales, crónicamente debilitantes o inadecuadamente tratadas son excluidas de su definición.

En los Estados Unidos, la "Ley de las enfermedades raras del 2002" (*Orphan Drug Act*) define a una enfermedad rara estrictamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es "cualquier enfermedad o condición que afecte a menos de 200 mil personas en los Estados Unidos", o una entre 1,200. Fue esta misma condicionante la que se estableció en la



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



"Ley de medicamentos huérfanos de 1983", una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas. Dicha ley también considera como enfermedad rara a aquellas para las cuales «no hay una expectativa razonable de que el costo de desarrollo y producción de un medicamento para la misma, podrá ser reembolsado a través de la venta de dicha droga en los Estados Unidos».

En Japón, la definición legal de "enfermedad rara" es aquella que afecta a menos de 50 000 pacientes en Japón o a una de cada 2 500 personas. Aunque en Italia no existe una definición legal de "enfermedad rara", sin embargo el Plan de salud nacional italiano considera como enfermedad rara a aquella que afecta desde 1 de cada 20 mil habitantes hasta 1 de cada 200 mil habitantes.

Los estudios globales acerca de las enfermedades raras suelen enfrentar los problemas metodológicos que traen consigo las diferencias regionales en la definición, la pobre documentación de los datos recolectados y las confusiones conceptuales (por ejemplo entre prevalencia e incidencia). Pero, por otra parte, existen enfermedades que por ser tan poco frecuentes, solo los estudios globales tienen sentido. La colaboración internacional es imprescindible en este campo, puesto que a nivel local es imposible reunir una muestra válida para desarrollar investigaciones clínicas cuyos resultados puedan ser generalizables.

Existen entre 5 000 y 7.000 enfermedades raras conocidas, la gran mayoría de las cuales son causadas por defectos genéticos, aunque también las hay por efectos de la exposición ambiental durante el embarazo, o después de nacer, frecuentemente en combinación con susceptibilidades genéticas. Se estima además que alrededor de 4 000 de estas enfermedades no tienen tratamientos curativos.

Desde el año 2008, el 29 de febrero, un día "raro", se conmemora en varios países del mundo el Día mundial de las enfermedades raras. Este día se celebra anualmente, de tal modo que si el año no es bisiesto, las actividades y eventos se realizan el 28 de febrero

Dada atención especial que requieren las enfermedades raras, a lo largo de todo el mundo han surgido varias iniciativas y organizaciones sin ánimo de lucro destinadas a combatir estas características negativas de las enfermedades raras:



Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires



En 2009 se inició un movimiento de concientización global sobre las enfermedades raras llamado "The Global Genes Project", que pasó de ser una asociación entre unas pocas fundaciones y grupos de apoyo para personas con enfermedades raras y sus parientes, a convertirse en una de las organizaciones líderes mundiales en la protección de pacientes con enfermedades raras o genéticas, estando conformada por más de 500 organizaciones globales. Esta organización sin afán de lucro es guiada por el "equipo R.A.R.E" (R.A.R.E., raro en inglés, por "Rare disease, Advocacy, Research and Education"). Global Genes promueve la necesidad de una comunidad de personas con enfermedades raras y genéticas.

Se presenta bajo el símbolo unificador de esperanza que es la cinta de tela de pantalones vaqueros azules, que en inglés —Blue Denim Genes Ribbon—, es un juego de palabras donde "*genes*" se pronuncia igual que *jeans*, que es el tipo de pantalón que aparece en el logotipo, en forma helicoidal al igual que el ADN.

La organización ha lanzado innovadoras campañas para la concientización de las enfermedades raras y genéticas, incluyendo Hope, It's In Our Genes™, Wear That You Care™, 7,000 Bracelets for Hope™, para representar las aproximadamente 7 000 enfermedades raras existentes; y Unite 1 Million For RARE™.

En 1986, Joan O. Weiss, en colaboración de Victor A. McKusick, fundó Genetic Alliance, una organización sin afán de lucro conformada por más de mil organizaciones de defensa para individuos con enfermedades, universidades, organizaciones gubernamentales, compañías privadas y organizaciones de políticas públicas. Esta red organizada aboga por el avance de la genómica y la investigación genética, guiados hacia la mejora de la salud. Entre sus actividades, lista la información y los grupos de apoyo de aproximadamente 1 200 enfermedades raras.

A lo largo de toda Europa opera la organización EURORDIS, una alianza no gubernamental que representa a 561 organizaciones de pacientes con enfermedades raras en 51 países de Europa, siendo así la voz de 30 millones de personas. Fundada en 1997, EURORDIS busca mejorar la calidad de vida de las persona con enfermedades raras en Europa y reducir el impacto de las enfermedades raras en la vida de los pacientes y sus familias, mediante la investigación, el



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



desarrollo de medicamentos, la protección, los grupos de apoyo y la concienciación.

En nuestro país, la Ley 26.689, sancionada el 29 de junio de 2011, contempla como *"objeto de la presente ley es promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias."*

"A los efectos de la presente ley se consideran EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional."

"En el marco de la asistencia integral establecida para las personas con EPF; la autoridad de aplicación debe promover los siguientes objetivos:

- a) Promover el acceso al cuidado de la salud de las personas con EPF, incluyendo las acciones destinadas a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación, en el marco del efectivo acceso al derecho a la salud para todas las personas;*
- b) Promover, en su ámbito, la creación de un organismo especializado en EPF, de carácter multidisciplinario, que coordine con las autoridades sanitarias jurisdiccionales, la implementación de las políticas, estrategias y acciones para el cuidado integral de las personas con EPF y sus familias;*
- c) Propiciar la participación de las asociaciones de personas con EPF y sus familiares en la formulación de políticas, estrategias y acciones relacionadas con dicha problemática;*
- d) Elaborar un listado de EPF, de acuerdo a la prevalencia de dichas enfermedades en nuestro país, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la autoridad de aplicación de la presente ley;*
- e) Propiciar la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de EPF a nivel regional y nacional;*
- f) Incluir el seguimiento de las EPF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica;*
- g) Promover la creación de un Registro Nacional de Personas con EPF en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, con el resguardo de protección de confidencialidad de datos personales;*
- h) Promover el desarrollo de centros y servicios de referencia regionales especializados en la atención de las personas con EPF, con profesionales y tecnología apropiada y la asignación presupuestaria pertinente;*



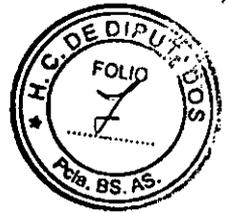
*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



- i) Promover la articulación de los centros y servicios de referencia en atención a personas con EPF, con establecimientos de salud de todos los niveles de complejidad, en el marco de la estrategia de la atención primaria de la salud;*
- j) Promover el desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes;*
- k) Promover el vínculo de las redes de servicios que atiendan a niños, niñas y adolescentes con EPF con los servicios de atención de adultos, favoreciendo la continuidad en la atención de las personas afectadas, reconociendo la particularidad de cada etapa vital;*
- l) Fortalecer y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por la ley 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales;*
- m) Promover estrategias y acciones de detección de EPF, en las consultas de seguimiento y de atención por otras problemáticas de salud más frecuentes, estableciendo la importancia del incremento de los criterios de sospecha del diagnóstico, jerarquizando la perspectiva de los usuarios;*
- n) Contribuir a la capacitación continua de profesionales de la salud y otros agentes sociales, en todo lo referente al cuidado integral de la salud y mejoría de calidad de vida de las personas con EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud;*
- o) Promover la investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de personas con EPF, en Coordinación con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación;*
- p) Promover la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y las respectivas autoridades jurisdiccionales, en términos, de favorecer la inclusión de personas con EPF;*
- q) Promover la accesibilidad de personas con EPF a actividades deportivas y culturales, acordes a sus necesidades y posibilidades;*
- r) Propiciar la articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad, cuando correspondiere;*



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



- s) *Promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF;*
- t) *Promover la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales;*
- u) *Promover el conocimiento de la problemática de EPF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, a partir de las estrategias y acciones que se consideren pertinentes;*
- v) *Favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPF en redes internacionales de personas afectadas por EPF y sus familias."*

Sin embargo a casi tres años de la sanción de dicha norma así como de su promulgación, que tuviera lugar el 29 de julio de 2011, la normativa no ha sido reglamentada, circunstancia que posibilita que las obras sociales y las prepagas se hagan las desentendidas y no cubran tratamientos específicos, estudios, medicamentos y productos dietarios excluidos del Plan Médico Obligatorio. Eso hace que los pacientes se vean desamparados, gastando dinero, tiempo y energía, con dificultades que trae aparejado dar, en muchísimos casos, con el diagnóstico adecuado.

Por su parte, en nuestra provincia, La ley 14239, sancionada, el 15 de diciembre de 2010, declaró *"de Interés Provincial el diagnóstico, seguimiento e investigación de las denominadas enfermedades raras."*

Instituyó el día 29 de febrero de cada año como Día Provincial de las Enfermedades Raras, con la finalidad de difundir y crear conciencia en la población sobre dichas enfermedades. En los años no bisiestos se tendrá como tal el día 28 de febrero."

A los fines de la misma *"se entiende por enfermedades raras aquellas enfermedades 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."*

Creó "el Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras."



*Honorable Cámara de Diputados
Provincia de Buenos Aires*



El Centro creado por esta norma, "tendrá los siguientes fines y objetivos:

- a) *Obtener y almacenar información científica de enfermedades raras.*
- b) *Sistematizar material informativo sobre este tipo de enfermedades provenientes de organismos oficiales, y asociaciones no gubernamentales residentes en el país o en el extranjero.*
- c) *Proporcionar información a quien o a quienes así lo soliciten.*
- d) *Facilitar el intercambio de experiencias mediante la realización de redes sociales que incluyan tanto a los afectados, sus familiares como la comunidad en general.*
- e) *Incentivar la docencia e investigación de este tipo de enfermedades.*
- f) *Toda otra actividad o acción que permita mejorar la salud de las personas que padecen enfermedades raras."*

La Ley provincial, del mismo modo que la Ley nacional comentada en los párrafos precedentes, tampoco ha sido reglamentada, no obstante haber transcurridos más de 3 años desde su publicación en el Boletín Oficial, la que tuviera lugar el

Por todo ello, reviste vital trascendencia la conmemoración del día anual de este tipo de patologías, toda vez que es imperioso concientizar, permanentemente, sobre la existencia y complejidad de este tipo de enfermedades a los políticos, a profesionales de salud y al público en general. La información es clave para mejorar las condiciones de vida de pacientes con enfermedades raras, resultando necesario el desarrollo de acciones que reúnan a todos los implicados en esta temática con el mismo objetivo, así como el destino de más fondos para la investigación y la atención socio-sanitaria de esta problemática de la cual lamentablemente la sociedad, en general, no tiene conocimiento.

Por las razones expuestas, se solicita la aprobación del presente Proyecto de Declaración sometido a consideración de los señores diputados.

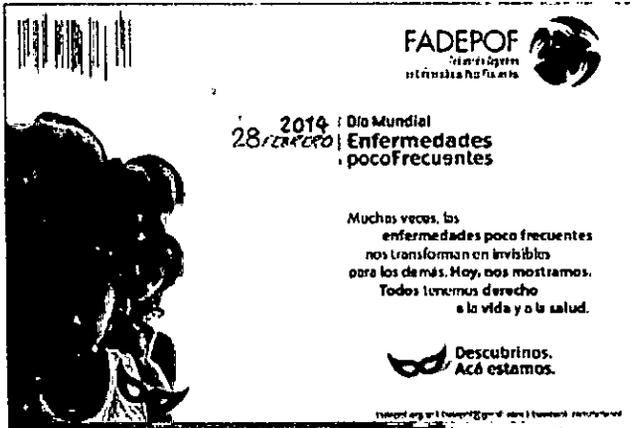
MARCELO E. DIAZ
Diputado
Presidente Bloque F.A.P.
H. C. Diputados Prov. Bs. As.

Noticias

January 17, 2014, 12:00 am

Día mundial de las EPOFs - Campaña 2014

Este año nuestro lema será: " Descubrinlos. Acá estamos". Y el elemento que identificará la campaña: un "Antifaz violeta". Te invitamos a descubrir qué proponemos para la Campaña, y a sumarte!



Se acerca el día de las enfermedades poco frecuentes y en el marco de la misma FADEPOF realizará la campaña de difusión 2014.

Más de una vez sentimos hablar de nosotros como "el paciente de..." o "esta enfermedad no está cubierta por el PMO"..., pero la verdad es que nosotros no somos la enfermedad y ellas, no nos definen.

FADEPOF busca descubrir las más de 3.200.000 historias de personas - que tienen en común la experiencia de vivir con una EPOF - que lideran familias, forman equipos de trabajo, que están en las escuelas y universidades. Que tienen una participación socialmente activa.

Ojalá esta campaña logre que nos descubran, que perdamos el antifaz para que la persona vuelva a estar por delante, gozando plenamente de sus derechos a la salud y a la calidad de vida.

Te invitamos a unírte enviando tu foto, que será publicada en distintos ámbitos donde difundamos la problemática de estas enfermedades, y además serán exhibidos en el evento del 28 de febrero en que conmemoramos anualmente el día de las Enfermedades poco frecuentes.

En nuestro facebook podrás encontrar

- El antifaz violeta (que es el elemento de la campaña 2014 de FADEPOF), para imprimir
- La autorización, que deberás completar y enviar con la foto, que nos permitirá exhibirla.
- Sacate una Foto con el Antifaz y, junto a la autorización, envíalas por correo electrónico adifusionfadepof@gmail.com

Las fotos serán publicadas en los diferentes medios de comunicación de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) como ser página web www.fadepof.org.ar y en Facebook.

Luego serán exhibidas en el evento masivo que se llevará a cabo el próximo 28/2 en la Ciudad de Buenos Aires.

Volvamos a unir la Argentina mostrando que no somos tan pocos como creen. Juntos lograremos ser escuchados.