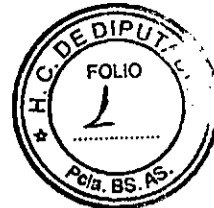




EXPTE. D- 3251 /14-15



*Honorable Cámara de Diputados  
Provincia de Buenos Aires*

## **PROYECTO DE RESOLUCION**

La Honorable Cámara de Diputados de la provincia de Buenos Aires

### **RESUELVE**

Disponer la realización de una Jornada de difusión de la problemática de las denominadas Enfermedades Raras (ER) o Enfermedades Poco Frecuentes (EPF), a la que deberán ser invitados a participar las autoridades a cargo del "Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras" que funciona en la órbita del Ministerio de Salud - creado por Ley 14.239 -, especialistas en la atención de este tipo de patologías y asociaciones de pacientes.

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



*Honorable Cámara de Diputados  
Provincia de Buenos Aires*



## **FUNDAMENTOS**

Por Ley 14.239, sancionada el 15 de diciembre de 2010 y publicada en el Boletín Oficial el 25 de enero de 2011, se *“Declara de interés provincial el diagnóstico, seguimiento e investigación de las denominadas enfermedades raras.”*

Se entiende por este tipo de enfermedades a aquéllas que provocan peligro de muerte o invalidez crónica, que tienen una prevalencia inferior a un caso cada dos mil (2.000) personas y que implican un alto nivel de complejidad en su diagnóstico y seguimiento, conllevando múltiples problemas sociales.

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco frecuentes (EPOF), en su mayoría son de origen genético, crónicas, degenerativas y, en muchos casos, pueden generar algún tipo de discapacidad.

En la actualidad existen más de ocho mil (8000) enfermedades poco frecuentes, y entre ellas se presenta una gran heterogeneidad.

Entre las principales dificultades que acarrearán este tipo de patologías se destacan: el desconocimiento y desinformación de los profesionales, la complejidad etiológica, diagnóstica y evolutiva, la ausencia de terapias, la alta morbi-mortalidad, los altos niveles de discapacidad-dependencia, la fuerte carga económica y familiar, la comorbilidad de los familiares, y los problemas educativos y laborales.

Los medicamentos o especialidades medicinales destinados a prevenir, diagnosticar y/o tratar enfermedades raras reciben el nombre de drogas huérfanas.

La investigación, desarrollo y control de las mismas contribuye a brindar la mejor atención posible a este tipo de pacientes.

Asimismo la ley en cuestión creó el Centro Provincial de Referencia, Seguimiento y Divulgación de Enfermedades Raras.

El Centro Provincial tendrá los siguientes fines y objetivos:

- a) Obtener y almacenar información científica de enfermedades raras.



*Honorable Cámara de Diputados  
Provincia de Buenos Aires*



- 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.

Con el objeto de dotar de operatividad a las disposiciones contenidas en la Ley 14.239, el Poder Ejecutivo procedió al dictado del Decreto Reglamentario 183/2014, fechado el 26 de febrero del año en curso, a través del cual se designó como autoridad de aplicación al Ministerio de Salud, a través de la Subsecretaría de Coordinación y Atención de la Salud.

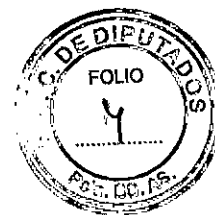
Antes de ello, mediante la Resolución Ministerial Nro. 3060/12, fue creada la Unidad Provincial de Registro, Investigación, Capacitación en Enfermedades Raras.

La Provincia de Buenos Aires ha sido pionera en legislar sobre este tipo de patologías. A su vez, en el año 2011, se decidió declarar al Hospital San Juan de Dios como Centro de Referencia de Enfermedades Raras. Posteriormente, fue creado el "Consultorio de Enfermedades Raras (ó poco frecuentes) y de Dificultoso Diagnóstico".

El Centro de Referencia tiene como objetivo el acompañamiento del paciente y la orientación diagnóstica en los casos que el paciente consulte por sus medios, o sea derivado por un profesional médico y de ser posible, el diagnóstico y tratamiento en esa Institución. Lleva un registro de las enfermedades diagnosticadas y tratadas en el Centro en el que figuran: Enfermedad de Takayasu, síndrome POEMS, Enfermedad de Wilson, Enfermedad de Pompe (en este caso sólo se ha internado a la paciente por una complicación clínica y para la infusión de su reemplazo enzimático), Telangiectasia Hemorrágica Hereditaria (enfermedad de Osler-Weber-Rendu), macroglobulinemia de Waldenström, Síndrome de Churg-Strauss y otras. (ver google "Día de las Enfermedades Raras – Clínica Médica por: Crespi César Agustín)



*Honorable Cámara de Diputados  
Provincia de Buenos Aires*



Los tres Centros de Referencia Provinciales son: el Hospital El Cruce – Néstor Carlos Kirchner – de Florencio Varela; el Hospital de Niños Sor María Ludovica y, el referido, Hospital San Juan de Dios.

*“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....*

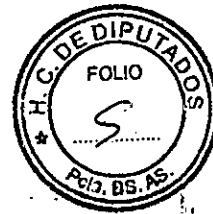
*Por lo tanto se define estratégicamente que es necesario crear conciencia pública acerca de la importancia sanitaria de las Enfermedades Raras, para lograr poner en agenda de salud a la problemática, incluyendo a todos los actores involucrados en la investigación, atención y solución de los problemas 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....” (ver el documento denominado Planificación 2013 “Cuidado integral de personas con enfermedades raras”, páginas 16/17, del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.).*

Por las consideraciones vertidas, y en atención a que desde esta Cámara se promueven y llevan a cabo jornadas a efectos de desarrollar y generar la participación ciudadana sobre los más diversos temas de interés general, entendemos que, el que aquí nos ocupa, reviste entidad suficiente para que desde este ámbito legislativo nos comprometamos, un poco más, con la problemática en cuestión.



*Honorable Cámara de Diputados  
Provincia de Buenos Aires*



Por las consideraciones vertidas, se solicita a los señores diputados su acompañamiento, para la aprobación del Proyecto de Resolución puesto a vuestra consideración.

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