

PROYECTO DE RESOLUCIÓN

La Honorable Cámara de Diputados de la Nación...

RESUELVE

Expresar su adhesión al **Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)**, que se celebra el 29 de febrero con el objetivo de crear conciencia en la sociedad y ayudar a las personas que padecen alguna EPOF, a recibir de forma oportuna el debido diagnóstico, acompañamiento, seguimiento médico y tratamiento.

Karina Bachey
Diputada Nacional por San Luis

COFIRMANTES: 1. Aníbal Tortoriello. 2. Ana Clara Romero. 3. Silvana Giudici. 4. Sergio Capozzi. 5. Martín Ardohain. 6. Emmanuel Bianchetti. 7. Marilú Quiroz. 8. José Nuñez. 9. Germana Figueroa Casas. 10. María Sotolano. 11. Alejandro Finocchiaro. 12. Sofía Brambilla.

FUNDAMENTOS

Señor presidente:

El presente proyecto de resolución tiene como objeto Expresar su adhesión al **Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)**, que se celebra el 29 de febrero con el objetivo de crear conciencia en la sociedad y ayudar a las personas que padecen alguna EPOF, a recibir de forma oportuna el debido diagnóstico, acompañamiento, seguimiento médico y tratamiento.

Fue instaurado en el 2008 por la Organización Europea para las Enfermedades Raras (EURORDIS), con el propósito de aumentar la conciencia y comprensión sobre las dificultades que enfrentan las personas afectadas por estas condiciones.

Este tipo de enfermedades, con una prevalencia inferior a cinco personas por cada 10,000 habitantes, constituye un desafío significativo en el ámbito médico y social (1).

La complejidad inherente a la mayoría de las enfermedades raras, junto con el acceso limitado a tratamientos y servicios, con frecuencia de alto costo, hace que los miembros de la familia sean la principal fuente de solidaridad, apoyo y atención para aquellos afectados por estas condiciones. Esto no solo representa una carga emocional para las familias, sino que también se ha convertido en una creciente preocupación para los responsables de diseñar políticas de salud y para los organismos financiadores.

En términos epidemiológicos, las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF) son aquellas cuya prevalencia es menor a cinco personas por cada 10,000 habitantes, lo que equivale a una persona por cada 2,000 individuos. A pesar de su baja prevalencia individual, colectivamente representan un considerable porcentaje, entre el 25% y el 40%, de todas las enfermedades conocidas. Según la Organización Mundial de la Salud (OMS), este grupo abarca más de 6,000 a 9,000 enfermedades, siendo el 90% de origen genético y capaces de afectar cualquier órgano del cuerpo humano (1,2).

Aunque la denominación "poco frecuentes" sugiere una baja incidencia, se estima que más de 30 millones de personas en Europa sufren de alguna enfermedad rara, con una

incidencia global que alcanza al 3% de la población mundial. Estas enfermedades, presentes a lo largo de toda la vida de una persona, incluso si los síntomas no se manifiestan de inmediato, son, en muchos casos, graves y ponen en riesgo la vida del paciente.

En el ámbito médico, el diagnóstico temprano y el tratamiento adecuado son críticos para algunas de estas enfermedades, mientras que, en otros casos, la atención se centra en brindar apoyo continuo tanto al niño afectado como a su familia. Esto implica que los profesionales de la salud deben familiarizarse cada vez más con estas enfermedades a lo largo de sus carreras, ya que es probable que se enfrenten a ellas en algún momento.

Las enfermedades poco frecuentes son, en su mayoría, de origen genético, crónicas, degenerativas y, en muchos casos, pueden resultar en discapacidad. A pesar de la baja frecuencia individual, colectivamente afectan al 8% de la población mundial, lo que se traduce en aproximadamente 350 millones de personas. De este grupo, el 75% son niños, y más de la mitad de ellos padecen enfermedades crónicas e incapacitantes (4).

En cuanto al tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, en su mayoría, se basa en medidas de sostén y acompañamiento, con tratamientos sustitutivos o reparadores disponibles solo en algunos casos, generalmente relacionados con errores congénitos del metabolismo.

El diagnóstico de estas enfermedades representa un desafío debido a su reducido número y la variabilidad de síntomas, lo que dificulta poner una etiqueta a la enfermedad o identificar los genes responsables de manera precisa. Sin embargo, avances recientes en genética y genómica, especialmente la secuenciación masiva, han permitido identificar numerosos genes responsables de enfermedades poco frecuentes, lo que abre oportunidades para comprender mejor estas condiciones, mejorar el diagnóstico, brindar asesoramiento a las familias y explorar enfoques terapéuticos.

La conciencia y comprensión de estas enfermedades son esenciales para lograr un diagnóstico clínico oportuno y coordinar un equipo interdisciplinario para el seguimiento y acompañamiento pediátrico del niño y su familia. Además, la investigación y el trabajo colaborativo en redes son fundamentales para avanzar en el conocimiento y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes, optimizando el uso de recursos y mejorando la equidad en la atención.

En 2011, Argentina promulgó la Ley Nacional 26.689 para el Cuidado Integral de la Salud de las Personas con Enfermedades Poco Frecuentes, reconociendo estas enfermedades como aquellas cuya prevalencia es igual o inferior a uno en 2,000 personas en la situación epidemiológica nacional. Se estima que en Argentina hay alrededor de 3 millones de personas afectadas por enfermedades poco frecuentes (6).

Estas enfermedades, en su mayoría crónicas, generan una alta morbilidad y mortalidad prematura, junto con un significativo grado de discapacidad, lo que resulta en un deterioro importante de la calidad de vida de los afectados y sus familias. Los obstáculos para llegar a un diagnóstico, las dificultades para acceder a tratamientos interdisciplinarios y para el cuidado integral de la persona con una enfermedad poco frecuente, así como el estigma y la discriminación, son problemas relevantes que enfrentan estas personas y sus familias.

El impulso a la investigación integral y la colaboración en redes se ha convertido en un componente crucial para avanzar en el conocimiento y tratamiento de las enfermedades poco frecuentes. Esto permite estudiar un mayor número de personas afectadas por cada enfermedad, fortaleciendo científicamente los resultados de las investigaciones y mejorando la práctica clínica. Además, contribuye a optimizar el uso de recursos asistenciales, tecnológicos y económicos, respondiendo de manera más equitativa a las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes en términos de prevención, acceso a diagnóstico y tratamiento, así como atención social y sanitaria.

Al promover estos esfuerzos, se busca no solo aumentar la capacidad del sistema de salud para abordar las enfermedades poco frecuentes, sino también mejorar integralmente la calidad de vida de los niños y las familias afectadas. En este contexto, las enfermedades individualmente poco frecuentes se presentan como un desafío que demanda un enfoque comprensivo y colaborativo para aprovechar las oportunidades diagnósticas y terapéuticas disponibles en beneficio de los pacientes.

En un sentido más amplio, la definición de enfermedad rara no solo se refiere a su baja frecuencia, sino que también aborda la vulnerabilidad que implica para el niño afectado y su familia, así como el reto que representa para los profesionales de la salud y todo el sistema sanitario.

En conclusión, desde la institución del Día Mundial de las Enfermedades Poco Frecuentes en 2008, la conciencia sobre estos desafíos ha ido en aumento. La legislación y las políticas públicas, como la Ley Nacional argentina, buscan garantizar el acceso a la atención integral de la salud y otros derechos para las personas con enfermedades poco frecuentes y sus familias. La investigación, el trabajo en red y la colaboración interdisciplinaria se erigen como elementos cruciales en el abordaje de estas condiciones, con el objetivo último de mejorar la calidad de vida de aquellos afectados por enfermedades poco frecuentes y sus seres queridos.

Desde el año 2011, Argentina cuenta con la Ley Nacional 26.689, reglamentada en 2015, y el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes. Este programa tiene como objetivo mejorar el acceso a la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes, asegurando una cobertura integral del 100% para la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de los pacientes.

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF) señala que la mayoría de estas enfermedades afectan a menos de 1 en 1.000.000 de habitantes, y la cifra de EPOF definidas clínicamente asciende a más de 10.000 patologías a nivel global, incluyendo las de origen genético, ciertos tipos de cáncer y aquellas patologías por infecciones o intoxicaciones bacterianas o virales.

FADEPOF estima que 3,6 millones de argentinos viven con al menos una enfermedad poco frecuente, esto significa que las EPOF -que son enfermedades crónicas, complejas, progresivas, discapacitantes y, en ciertos casos, potencialmente mortales- afectan a una de cada 13 personas y, en promedio, a una de cada 4 familias.

Por todo lo expuesto, solicito el acompañamiento de mis pares en el presente Proyecto de Resolución.

Fuentes: <https://www.sap.org.ar/novedades/638/29-de-febrero-dia-mundial-de-las-enfermedades-poco-frecuentes.html>

https://www.ellitoral.com/salud/dia-mundial-enfermedades-frecuentes-impacto-calidad-vida_0_ZudOwiQiE6.html

Karina Bachey
Diputada Nacional por San Luis

COFIRMANTES: 1. Aníbal Tortoriello. 2. Ana Clara Romero. 3. Silvana Giudici. 4. Sergio Capozzi. 5. Martin Ardohain. 6. Emmanuel Bianchetti. 7. Marilú Quiroz. 8. José Nuñez. 9. Germana Figueroa Casas. 10. María Sotolano. 11. Alejandro Finocchiaro. 12. Sofía Brambilla.