

Posición sobre las Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina

De acuerdo con datos del Ministerio de Salud de la Nación, las enfermedades poco frecuentes (EPF) son aquellas cuya prevalencia en la población general es igual o menor a un caso cada 2 mil personas, en el contexto epidemiológico local.¹ Las EPF deben distinguirse de las llamadas enfermedades catastróficas, que se caracterizan, entre otros factores estructurales, por la alta inversión en su cura o tratamiento², sin relación con su prevalencia.

El número de individuos afectados por una EPF en particular es reducido. Sin embargo, al sumar la totalidad de las personas comprometidas por las aproximadamente 8000 EPF descritas en Argentina, los pacientes afectados se estiman en alrededor de 3 millones.¹

Se estima que el 80 % de las EPF se originan por causas genéticas, por compromiso de uno o varios genes, mientras que en otros casos participan también factores ambientales,³ así como procesos degenerativos, infecciosos o incluso no definidos.¹ Las tres cuartas partes de los casos se describen en la población pediátrica en nuestro medio.¹

Como consecuencia de esta versatilidad de causas, el gran número de enfermedades y la gran variedad de signos y síntomas involucrados, esta problemática que impresiona pequeña a escala individual se vincula en realidad con un problema destacado a nivel social cuando se las considera en conjunto.¹

Características comunes a las EPF

Demora en el diagnóstico: Consulta con diferentes especialistas del equipo de salud, con frecuentes diagnósticos erróneos y tratamientos innecesarios.^{1,4}

Falta de enfoque multidisciplinario o escasez de información y de apoyo en el momento del diagnóstico.⁴

Formas clínicas que pueden ser graves o muy graves, crónicas, degenerativas y, en algunos casos, con riesgo de vida.¹

Discapacidad: con compromiso de la calidad de vida de las personas atribuible a la pérdida o falta de autonomía.¹

Dificultad en la accesibilidad a los tratamientos integrales,⁴ lo cual genera además repercusiones sobre el paciente y su familia, incluyendo estrés psicológico (desesperación, angustia).¹

Los tratamientos dirigidos a las EPF suelen ser erróneamente señalados como productos de alto impacto presupuestario. No obstante, el enfoque más adecuado requiere que el análisis económico de los tratamientos y recursos dirigidos a las personas con una condición de salud poco frecuente contenga todos los aspectos referidos a la carga de la enfermedad, que contemple las consecuencias presupuestarias directas sobre el sistema de salud, pero también las indirectas asociadas a la pérdida de productividad de la persona afectada.⁴ De acuerdo con datos del proyecto BURQOL-RD que incluyó información de 10 EPF, dichos costos indirectos representan una proporción significativa de los costos totales, **e incluso pueden representar un equivalente mayor al 200% de los costos totales.**⁵

En nuestro país, la ley 26.689 de Cuidado Integral de la Salud de las Personas con EPF fue sancionada en 2011,⁶ pero fue reglamentada recién en 2015,⁷ con la creación del Programa Nacional de EPF y la declaración expresa de que las obras sociales, empresas de medicina prepagas y otros servicios de prevención y tratamiento deben brindar cobertura asistencial a estos pacientes.^{6,7} Sin embargo, el Decreto deja pendiente de reglamentación la mayoría de los artículos de la Ley;^{4,7} entre ellos sobresalen los referidos a:

- **la promoción de los objetivos para una asistencia integral de los pacientes con EPF.**
- **la inclusión de las EPF en el Sistema nacional de vigilancia epidemiológica.**
- **el desarrollo de estrategias de capacitación continua del equipo de salud.**
- **la promoción de la investigación y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de estos pacientes.**
- **la promoción del desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF.**

Asimismo, el Programa Nacional de EPF no cuenta con la dotación de recursos humanos especializados para el debido funcionamiento en cada área planteada en los objetivos de la ley 26.689,^{4,6} a pesar de que nuestro país cuenta con excelentes profesionales de la salud, especializados en numerosas EPF.⁴

Ante este escenario, desde la Cámara Argentina de Especialidades Medicinales (CAEME) identificamos problemáticas definidas y proponemos estrategias para superar las actuales barreras que deben afrontar los pacientes argentinos con EPF:

- **Demora en el diagnóstico:** desde CAEME proponemos nuestra colaboración institucional con los responsables de los sectores involucrados (sistemas público, privado y de obras sociales) en esta área, tanto para reducir los tiempos como para evitar los diagnósticos erróneos.
- **Falta de enfoque multidisciplinario:** proponemos la colaboración de CAEME para la generación de espacios de capacitación para el equipo de salud sobre las EPF, que incluyan el uso de nuevas tecnologías para difundir los conocimientos actuales y para incentivar la posibilidad de compartir la experiencia local hacia otros colegas involucrados.
- **Accesibilidad al mejor tratamiento disponible:** proponemos la aplicación de estrategias de financiamiento para facilitar el acceso de las actuales terapias hacia la totalidad de la población, con énfasis en los sectores de mayor vulnerabilidad.
- **Protocolos de diagnóstico y tratamiento basados en la evidencia y en datos del mundo real:** sugerimos la introducción de protocolos, recomendaciones y guías de práctica clínica de alcance nacional, como así también la definición de indicadores basados en datos de la vida real que permitan promover un uso adecuado de los recursos disponibles para el enfoque de los pacientes con una EPF.
- **Asegurar la participación de todos los actores involucrados:** proponemos tener en cuenta la educación, capacitación y participación en las decisiones de manejo de los pacientes con EPF (tanto pediátricos como adultos). Es importante destacar que las

familias y/o cuidadores, los distintos integrantes del equipo de salud (incluidos los equipos de rehabilitación) y las sociedades científicas forman parte del enfoque integral de estos pacientes y su participación es altamente relevante.

- **Marco legal, ético y equitativo:** desde CAEME consideramos que, mediante una puesta en vigencia consistente de la ley 26.689 y su reglamentación definitiva, el Ministerio de Salud de la Nación, en calidad de autoridad de aplicación, tiene la oportunidad de establecer estrategias sanitarias, en cuanto a una mejor accesibilidad a los tratamientos actuales y a una cobertura integral de los pacientes de las EPF, de acuerdo con los conocimientos y recursos terapéuticos vigentes.

Referencias bibliográficas

¹ Secretaría de Gobierno de Salud. *Enfermedades poco frecuentes y anomalías congénitas*. Disponible en: <http://bit.ly/36iEJIn> (consultado en diciembre de 2019)

² ¿Qué significa “enfermedades catastróficas”? En: Tobar F (coordinador). *Respuestas a las enfermedades catastróficas*. 1ra edición - Buenos Aires: Fundación CIPPEC, 2014.

³ Garau R. *The medical experience of a patient with a rare disease and her family*. *Orphanet J Rare Dis*. 2016; 11: 19.

⁴ Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes. *Informe: las enfermedades poco frecuentes en Argentina*. Febrero de 2018. Disponible en: <http://bit.ly/2E3LF01> (consultado en diciembre de 2019)

⁵ Angelis A, Tordrup D, Kanavos P. *Socio-economic burden of rare diseases: A systematic review of cost of illness evidence*. *Health Policy*. 2015; 119(7): 964-79.

⁶ Secretaría de Gobierno de Salud. *Legislación en Salud*. Ley 26689. Disponible en: <http://test.e-legis-ar.msal.gov.ar/leisref/public/showAct.php?id=18173> (consultado en diciembre de 2019)

⁷ Secretaría de Gobierno de Salud. *Legislación en Salud*. Decreto 794/2015. Disponible en: <http://test.e-legis-ar.msal.gov.ar/leisref/public/showAct.php?id=24681> (consultado en diciembre de 2019)