

PROYECTO DE LEY

CREACIÓN DEL REGISTRO DE ENFERMEDADES

POCO FRECUENTES

Artículo 1°: Créase el Registro de Enfermedades Poco Frecuentes en el ámbito de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires (REPoF) bajo la órbita de la Comisión para la Plena Participación e Inclusión de las Personas con Discapacidad (COPIDIS).

Artículo 2°: A los efectos de la presente ley se consideran Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas.

El REPoF es un archivo de datos sanitarios actualizado y presenta como objetivo principal una adecuada **vigilancia epidemiológica que mejore la planificación de los servicios de salud y facilite la toma de decisiones político-sociosanitarias; así como también, la atención al paciente y promoción del desarrollo de investigaciones.**

Artículo 3°- Los responsables directos y profesionales de salud de todos los efectores del subsector público se encuentran obligados a cargar los datos sanitarios que se determine en la reglamentación.

La autoridad de aplicación podrá extender la obligación aquí establecida a los responsables directos y profesionales de la salud de los efectores del subsector privado y de la seguridad social; así como también a cuidadores y/o pacientes.

Artículo 4° - Créase una página web en el ámbito de la Autoridad de Aplicación para que los sujetos obligados procedan a la carga de datos sanitarios en el REPoF de la forma y en el plazo a determinar en la reglamentación.

Artículo 6°: La autoridad deberá presentar y publicar en el plazo que la reglamentación determine, al menos:

- a) Un listado de enfermedades poco frecuentes con los genes implicados;
- b) Inventario inicial de medicamentos huérfanos;
- c) Directorio de asociaciones de pacientes;
- d) Análisis de datos cuantitativos de pacientes con diagnóstico certero;

e) Directorio de profesionales e instituciones.

Artículo 6° - La información relevada y procesada por la autoridad de aplicación en el Registro de Enfermedades Poco Frecuentes es de carácter público restringido y no puede bajo ningún concepto ser utilizado como base o fuente de discriminación, estigmatización, vulneración de la dignidad, intimidad, privacidad u honra de persona alguna y debe ser administrado en forma armónica con las disposiciones contenidas en la Ley 1.845 de Protección de Datos Personales y la Ley Nacional 26.529.

Artículo 7°.- Toda persona que obstruya, retarde, o restrinja la información requerida en el Art. 4 queda sujeto a sanciones penales y administrativas que correspondieran, según la normativa vigente.

Artículo 8°.- El Poder Ejecutivo deberá desarrollar, a través de todos los medios de difusión bajo su órbita, campañas de concientización y sensibilización de las EPF y del Registro de Enfermedades Poco Frecuentes - REPoF- .

Artículo 9° - La reglamentación y puesta en funcionamiento del Registro de Enfermedades Poco Frecuentes deberá realizarse dentro de los ciento veinte (120) días corridos posteriores a la promulgación de la presente Ley.

Artículo 10°: El Poder Ejecutivo deberá disponer la reasignación de las partidas presupuestarias y el personal correspondiente que demande el cumplimiento de la presente Ley.

Artículo 11°: Comuníquese, etc..

FUNDAMENTOS

Señor Presidente:

Una enfermedad poco frecuente (EPF) es aquella que afecta a un número reducido de personas en una población determinada. En la actualidad, según la OMS, se reconocen más de 8.000 EPF y se estima que 6 de cada 100 personas en el mundo nace con una de ellas. En Argentina, se estima que existen un total de tres millones de personas afectadas por una de ellas. A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características comunes:

1. En su mayoría, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en edades tempranas de la vida.
2. Tienen carácter crónico, en muchas progresivo, grave, con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.
3. Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstico.
4. Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario.

Solo por citar algunas, estamos hablando de enfermedades como la esclerosis múltiple, fibrosis quística, lupus, miastenia gravis, osteogénesis imperfecta, síndrome de Rett, esclerodermia y reynaud, angioedema hereditario, neurofibromatosis, síndrome de Turner, fenicetoniria, leucodistrofias, hipertensión pulmonar, esclerosis tuberosa, pubertad precoz, insuficiencia o disfunción hipofisaria, inmunodeficiencia primaria y cáncer de tiroides.

Uno de los principales problemas a los que se enfrentan las personas con Enfermedades Poco Frecuentes, desde el primer momento, es el **diagnóstico**. Las principales causas de esta ausencia de diagnóstico atienden a múltiples causas; las principales son el desconocimiento que rodea a estas patologías, la dificultad de acceso a la información necesaria y la localización de profesionales o centros especializados.

Todo esto provoca una serie de consecuencias que afectan tanto al paciente como a su familia. De hecho, en gran parte de los casos, esta demora diagnóstica priva al afectado de intervenciones terapéuticas, lo que conlleva, en un 30% de los casos, un agravamiento de la enfermedad que podría haberse evitado o paliado previamente.

La ausencia de información sobre cada una de estas enfermedades y de dónde están los recursos especializados es uno de los factores más determinantes a la hora de obtener un diagnóstico como así la continuidad de tratamiento, sea o no en la cercanía del lugar de residencia.

La **experiencia internacional** sobre buenas prácticas destinadas a la implementación de estrategias efectivas vinculadas a las Enfermedades Poco Frecuentes permite contar con material para el análisis sobre cuáles deberían ser las acciones más efectivas en materia de salud pública vinculadas a la **“información y las EPF”**.

Una de las buenas prácticas destinadas a brindar “buena información sobre las EPF” ha sido el impulsado, en España, por el Ministerio de Sanidad,

Servicios Sociales e Igualdad junto a expertos en la materia - entre los que se encuentran organizaciones de la sociedad civil de pacientes con EPF, como es el caso de la Federación Española de Enfermedades Raras (FEDER)- detallado en el documento "**Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**"¹ implementado en el año 2009 y revisada su segunda versión en 2014 (aprobado por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 11 de Junio de 2014). En dicho documento se hace mención como *"elemento clave para mejorar el diagnóstico y la atención de las enfermedades poco frecuentes, el hecho de poner en marcha estrategias que proporcionen y difundan información exacta en un formato adaptado a las necesidades de profesionales, personas afectadas y sus familias"*. (...)

En nuestro país, en el año 2011, se sancionó la Ley Nacional N° 26.689 de "Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes". La misma promueve distintos objetivos, entre los cuales se encuentra 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.

Asimismo, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes ha iniciado el desarrollo tecnológico de una plataforma denominada Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes junto a la colaboración estratégica de la organización "Aportes de Gestión para el Tercer Sector", el desarrollo tecnológico de la empresa Red Hat y los servicios de sinonimia del Hospital Italiano.

El Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes impulsado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, es un proyecto basado en la prueba piloto que la federación inició en el 2016 con la "Encuesta sobre EPOF" y que permitió dimensionar las realidades de Argentina sobre estas enfermedades.

Teniendo en cuenta que los datos epidemiológicos son la base de un estrategia dirigida y basada en la evidencia que permitirá consolidar a todos los actores involucrados de modo coordinado, articulado y en consecuencia, permitirá la optimización de recursos sociosanitarios.

Por lo expuesto y remarcando que esta iniciativa es una representación de los expedientes **1637-D-2019** y **864-D-2021** de mi autoría, solicito su aprobación.

¹ "**Estrategias en Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud**", https://www.sanidad.gob.es/areas/calidadAsistencial/estrategias/enfermedadesRaras/docs/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf