

\*PROVINCIA DE BS.AS. PROYECTO DE LEY DIPUTADO LUIS BRUNI

\*EL SENADO Y LA CAMARA DE DIPUTADOS DE LA PROVINCIA DE BUENOS AIRES  
Corresponde Expte. D 793/05-06 Fecha entrada: 9 de junio de 2005

SANCIONAN CON FUERZA DE LEY

ARTÍCULO 1º: Créase el Programa de Enfermedades Raras, el que funcionará dentro de la órbita del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires.

ARTÍCULO 2º: A los efectos de la presente ley, se considerará enfermedad rara a aquellas patologías cuya prevalencia anual no sea superior a 5 cada 10.000 habitantes, que además presenten dificultad en la obtención de su diagnóstico, y carezcan de tratamientos y/o medicamentos específicos.

ARTÍCULO 3º: El Programa de Enfermedades Raras estará a cargo de la Comisión Provincial de Enfermedades Raras integrada por dos (2) representantes del Ministerio de Salud, un (1) representante de la Universidad Nacional de La Plata, un (1) representante de la Academia Nacional de Medicina, un (1) representante de las distintas Organizaciones No Gubernamentales de familiares y pacientes de estas patologías, un (1) representante del Colegio de Médicos de la Provincia de Buenos Aires y un (1) representante del Colegio de Farmacéuticos de la Provincia de Buenos Aires.

ARTÍCULO 4º: El Programa de Enfermedades Raras tiene los siguientes objetivos:

- 1.- Recopilar información coherente y completa acerca de enfermedades raras, facilitando mediante su publicación en Internet el acceso a la misma de todas las personas involucradas, es decir, pacientes, familias, investigadores, profesionales de la salud y O.N.Gs., entre otras,.
- 2.- Alentar la colaboración entre los profesionales y las organizaciones no gubernamentales, favoreciendo la vigilancia y prevención de las enfermedades raras.
- 3.- Contribuir a la formación y al mantenimiento de los conocimientos de los profesionales para mejorar la detección precoz, el reconocimiento, la intervención y la prevención en el campo de las enfermedades raras.
- 4.- Promover la colaboración interprovincial, nacional, transnacional, con las redes de grupos de personas afectadas, directa o indirectamente, por alguna enfermedad rara, y con las instituciones dedicadas a la investigación científica sobre la materia.
- 5.- Promover la investigación y la producción de los denominados "medicamentos huérfanos".
- 6.- Favorecer la vigilancia en el ámbito provincial de las enfermedades raras y los sistemas de alerta precoz para brotes epidémicos, así como la formación de expertos en el manejo de enfermedades raras y con capacidad de respuesta rápida a estos brotes.

ARTÍCULO 5º: La información debe incluir las distintas denominaciones con que se conoce a la enfermedad, una descripción general de sus hallazgos clínicos, sus síntomas, causas, características epidemiológicas, medidas preventivas, tratamientos estándar, ensayos clínicos, laboratorios de diagnóstico, consultas especializadas,

programas de investigación y una lista de fuentes que pueden contactarse para más información sobre el tema. Asimismo, se registrarán la evolución de los casos conocidos en nuestra Provincia, preservando la identidad de los pacientes, y la respuesta obtenida ante las distintas terapias puestas en práctica. Esta información debe difundirse tanto como sea posible, incluyendo la vía 'Internet'.

ARTÍCULO 6º: Para el cumplimiento de sus finalidades la Comisión Provincial de Enfermedades Raras tendrá acceso a la información con que cuente el sistema de salud pública provincial, y podrá requerir informes y efectuar consultas a institutos, Universidades, Centros de Investigación y especialistas en la materia, tanto nacionales como internacionales, públicos o privados.

ARTÍCULO 7º: En su reunión constitutiva, la Comisión dictará su Reglamento Interno y elegirá entre sus miembros un Presidente y un Secretario. El Presidente de la Comisión tendrá a su cargo la coordinación de las tareas que ésta desarrolle. Los miembros de la Comisión se desempeñarán ad-honorem, quedando facultada la Autoridad de Aplicación de la presente Ley a establecer una compensación de gastos y viáticos para los mismos.

ARTÍCULO 8º: Autorízase al Poder Ejecutivo a realizar las adecuaciones presupuestarias necesarias para el cumplimiento y la aplicación de la presente ley.

ARTÍCULO 9º: De forma.-

**\*FUNDAMENTOS\***

El término enfermedad rara es un concepto nuevo en la salud pública, y en raras excepciones han sido objeto de una política pública sanitaria, por la cual se ha hecho posible un tratamiento preventivo eficaz.

El concepto de Enfermedades Raras, también conocidas como enfermedades poco comunes, minoritarias o poco frecuentes, incluidas las de origen genético, alude a aquellas enfermedades graves, crónicas, degenerativas y que generalmente ponen en riesgo la vida, cuya nota común parte de una base estadística: el número de casos en la comunidad es extremadamente bajo.

Evidentemente no es posible desarrollar una política sanitaria específica para cada una de estas enfermedades. Sin embargo, una aproximación global a las mismas nos podría permitir terminar con el aislamiento de quienes las padecen y crear auténticas políticas públicas activas en el área de la investigación científica y biomédica, el desarrollo de medicamentos, la política de la industria, información y formación, beneficios sociales, hospitalización y tratamiento del paciente externo.

Normalmente ignoradas por los médicos, científicos e investigadores, solamente aquellas enfermedades raras que han atraído la atención pública se benefician de una política de investigación sanitaria y/o

cobertura sanitaria. Generalmente, esto ha sido posible por la postura de las asociaciones de pacientes o grupos de profesionales. El progreso conseguido así para ciertas enfermedades permite a los enfermos vivir mejor y más tiempo y, como resultado, consigue una mayor y creciente concientización social. Estas organizaciones, aparte de hacer conocida su enfermedad en el entorno médico y la sociedad en general, proporcionan un lugar donde compartir experiencia y para la difusión de información.

Un 80% de las enfermedades raras tiene un origen genético identificado que equivale a un 3% o 4% de los nacimientos. Las otras causas pueden ser infecciosas (bacterianas o virales), alérgicas, degenerativas o proliferativas. La afección puede ser visible desde el nacimiento o en la niñez, por ejemplo por la amiotrofia espinal infantil, la neurofibromatosis, la osteogénesis imperfecta, la acondroplasia y el síndrome de Rett. Pero muchas otras enfermedades no aparecen hasta la madurez, como la enfermedad de Huntington, la enfermedad de Crohn, la enfermedad de Charcot-Marie-Tooth, la esclerosis lateral amiotrófica, el sarcoma de Kaposi y el cáncer de tiroide.

A partir de esa premisa, el catálogo de enfermedades clasificadas como “raras” varía de unos países a otros, empero, pueden identificarse características comunes al conjunto, tales como el hecho de que aparecen con una baja frecuencia, entre 4 a 7 casos por 10.000 habitantes en la población según definan los países; que presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento; que tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos; que conllevan múltiples problemas sociales, pues muchas veces resultan invalidantes y devienen en una calidad de vida disminuida y en pérdida de autonomía; que existen pocos datos epidemiológicos; que plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos y que carecen, en su mayoría, de tratamientos efectivos.

Si bien la problemática está instalada en todos los países del mundo, el conjunto de patologías que se consideran extrañas depende de las particularidades de cada región. Por ejemplo, para las naciones desarrolladas la malaria integra el grupo de las enfermedades raras, en cambio, en Centroamérica es un mal habitual.

Asimismo, mientras en Australia se considera que una patología es poco frecuente cuando afecta a una persona de cada 10.000, en Japón se incluyen dentro de este criterio a las que afectan a cuatro de cada 10.000 personas y, en Estados Unidos, se habla de siete de cada 10.000 habitantes.

En la actualidad, los países más desarrollados han catalogado alrededor de 6000 a 7000 patologías de este tipo. Hay aproximadamente 30 millones de afectados en Europa y 25 millones en los EE UU. Entre ellas, hay algunas viejas conocidas como la malaria crónica o la rabia, y otras que raramente o nunca oiremos mencionar, como la Maldición de Ondina o la Regresión Sacra. Los nombres individuales no tienen relevancia, y las cifras por su lado no tienen otra intención en este caso que ser indicativas y mostrar que en números absolutos son una odisea compartida por muchos, que en los países desarrollados el número agregado es importante y que por tal razón se va generando cada vez más información

disponible al público y a los profesionales, a la vez que se estimula su investigación, particularmente en cuanto a medicamentos que, por su falta de potencial rentabilidad, no es una meta que interese a la industria farmacéutica.

Esta situación genera, en los pacientes que padecen estas patologías y en su entorno familiar y afectivo directo, una entendible angustia, al sentirse solos y carentes de caminos ciertos y de terapias probadas para tratar el mal que los aqueja.

Una de las principales inquietudes de estos enfermos y de sus familias es entablar comunicación con otras personas que están en su misma situación, con el objetivo de intercambiar información. Por este motivo, Internet se constituye en un canal apropiado, al cual pueden recurrir para hacer posible ese encuentro que, inmediatamente, deviene en un tranquilizador intercambio de información que rompe con la sensación de soledad que tanto angustiaba.

Estas historias tienen como ingrediente común un deambular de médico en médico, con el desgaste emocional y quebranto económico y/o familiar que eso produce, hasta darse de bruces con un raro diagnóstico: “es una de las enfermedades raras”. No es un diagnóstico que traiga alivio, sino más dudas y temores. Pero además provoca en la mayoría de los pacientes una imperiosa necesidad de conocer todos los datos posibles sobre su patología. Y la experiencia ha demostrado que tanto para los pacientes como para sus familiares, el conocimiento es catártico. Pero más lo es comunicarse con otros en la misma situación, ya que la certeza de estar haciendo “algo positivo para nosotros y el resto”, es un paliativo, una contención y una recarga de energía positiva.

En tal sentido, la presente iniciativa impulsa la creación de un Programa específico, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires, el que tendrá como uno de sus principales objetivos recopilar la información más diversa sobre estas patologías, poniéndola sin restricciones de ningún tipo a disposición a los propios pacientes, a sus familiares, y a las organizaciones no gubernamentales que los nuclean o que trabajan para los mismos.

Asimismo, el proyecto en tratamiento define cuáles serán consideradas como enfermedades raras, y en el Artículo 4º establece los objetivos a desarrollar por el Programa de Enfermedades Raras, entre ellos, el inciso 5) establece la promoción de la investigación y la producción de los denominados “medicamentos huérfanos”. Este es uno de los temas que más preocupa a los profesionales sanitarios, e incluye a aquéllos destinados a tratar las enfermedades raras. La polémica que despierta este tema es fácilmente explicable si se compara el alto costo de producción de estos fármacos con su bajo nivel de ventas, que lleva a que la ecuación no cierre en el mercado, y haga falta una cierta acción estatal.

Por otra parte, cada vez son más las personas que buscan información médica en la Web, ya sea participando de comunidades virtuales o realizando consultas a través del correo electrónico. En nuestro país, el 30 por ciento de los cibernautas utiliza Internet por algún tema

relacionado con la salud; y todos coinciden en que lo mejor es ser siempre escéptico y desconfiado a la hora de incorporar un consejo recibido por este medio. Por eso, es sumamente importante que el Ministerio de Salud incorpore un espacio en su página en la red con información cierta y fiable sobre estas patologías tan poco frecuentes. En Internet proliferan las páginas personales de enfermos “raros” que aportan interesantes contenidos tanto para particulares como para profesionales. Pero una restricción que presenta este tipo de páginas, al margen de su mérito, es que debido a la los pocos recursos con los que cuentan sus promotores y en varios casos al desconocimiento real de la red, las páginas caducan porque están ubicadas en servidores gratuitos y no poseen dominios, lo cual nos lleva a pensar que el involucramiento del Estado en estos aspectos puede resultar un significativo aporte y que el mismo tiene un importante rol que cumplir en este sentido.

El Programa de Enfermedades Raras será desarrollado por una Comisión Provincial de Enfermedades Raras, cuyos miembros se desempeñarán ad-honorem y representarán a las diversas instituciones ligadas directamente con el mundo de la salud, la investigación y la medicina, como asimismo tendrán representación en la misma las organizaciones no gubernamentales que existieren en nuestra Provincia y que se ocupen del tema.

Por las consideraciones expuestas, solicito a los señores legisladores acompañen con su voto la presente iniciativa.-

---