

La ley de Enfermedades Poco Frecuentes sigue sin reglamentarse

El 3 de agosto de 2011 se promulgó la **Ley N° 26.689**, que promueve el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPoF). No obstante, como tantas otras leyes (se estima que sólo en Ciudad de Buenos Aires existen otras 400 en esta condición) siguió el infructuoso camino de la falta de reglamentación. La normativa determina la obligatoriedad de la Cobertura Asistencial de quienes padecen estas patologías, la promoción del trabajo interdisciplinario en los Centros de Salud, el fortalecimiento de los Programas de **Pesquisa Neonatal** y Detección de Enfermedades Congénitas. También promueve la investigación y desarrollo de medicamentos y productos médicos, entre otras cuestiones.

Sin embargo, a dos años de su promulgación, **aún no ha sido reglamentada lo que impide que los pacientes puedan ejercer su derecho a la salud** y deban recurrir muchas veces a la justicia para asegurarse el acceso a tratamientos y especialistas.

Las EPoF son aquellas que afectan a un número limitado de personas respecto a la población general, con una prevalencia inferior a 1 persona cada 2.000 habitantes. En su mayoría son de origen genético, crónicas, degenerativas y, en muchos casos, pueden producir algún tipo de **discapacidad**. Una gran cantidad de ellas son graves y ponen en serio riesgo la vida de los pacientes si no se las diagnostica a tiempo y se las trata en forma adecuada. **Se estima que existen alrededor de 8 mil enfermedades poco frecuentes, de las cuales apenas 1.300 han sido investigadas.** Si se considera, sobre la base de la información de la OMS, que entre el 6 y el 8% de la **población argentina** tiene alguna de estas patologías, **los números son importantes aunque muchos de estos pacientes permanezcan invisibles para el sistema.**

Por tales razones, resulta fundamental una normativa que contemple las necesidades de este colectivo humano y sus familias. “Se logró un gran avance con la sanción de una ley que toma en cuenta tanto a aquellas personas que tienen una discapacidad producto de la enfermedad como aquellas que no la tienen en forma evidente y que requieren ser tratadas justamente para no padecerla. La falta de reglamentación lleva a que todo el trabajo que se hizo tanto desde el Estado como de parte de las organizaciones de la sociedad civil quede truncado, y provoca a su vez una judicialización del tema cuando no es necesario”, aseguró **María Inés Bianco**, abogada especializada en salud y discapacidad.

Sin la definición clara de cómo va a implementarse la ley y de dónde saldrá el presupuesto para hacerlo, las prepagas y las obras sociales niegan la cobertura a muchos pacientes. Sobre todo en aquellos casos en donde la discapacidad no es evidente, sin tomar en cuenta que, para muchas de estas afecciones, el tiempo es fundamental ya que el daño es progresivo y la mayoría de las veces irreversible.

“Al no estar reglamentada la ley, cuesta mucho trabajar para que la gente pueda acceder a la cobertura específica, a especialistas, a estudios, a medicamentos y/o a productos dietarios que no son medicamentos y que no están dentro del Plan Médico Obligatorio, sobre todo en los casos de personas no tienen discapacidad. De esta manera, los pacientes se ven obligados a judicializar su pedido de algo que forma parte de los derechos humanos como es el acceso a la salud. El Ministerio de Salud trabajó mucho, no se sabe por qué se demora la reglamentación”, sostuvo Bianco.

Por su parte, **Ana María Rodríguez**, presidenta de la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (**FADEPOF**) y miembro fundador de la Asociación Argentina de Histiocitosis, subrayó que, lo que implica la ausencia de regulación es “la falta de acceso al diagnóstico temprano, a especialistas o tratamientos adecuados. Pasaron dos años ya y los afectados siguen buscando una solución, muchos de ellos generando discapacidades y secuelas que serán irreversibles; muchos otros han fallecido”.

En la misma línea, el doctor **Hernán Amartino**, médico neurólogo infantil y Jefe del Servicio de Neurología Infantil del Hospital Universitario Austral, indicó que “para cualquier enfermedad el diagnóstico es fundamental, porque permite intervenir de manera mucho más oportuna. En las EPoF esto se hace mucho más evidente porque las complicaciones pueden no tener vuelta atrás. Si la enfermedad sigue avanzando durante años sin ser detectada, va a ser mucho más grave”.

El especialista señaló el ejemplo de la fenilcetonuria, un error congénito del metabolismo que no es detectable clínicamente. “Esta enfermedad afecta a 1 cada 10.000 personas. Al momento de nacer parecen bebés sanos que no muestran ningún síntoma, pero la acumulación de un aminoácido llamado fenilalanina en forma sostenida provoca un retardo intelectual irreversible. Para esta afección, se realiza la pesquisa neonatal porque no existe manera de detectar sus manifestaciones antes de que sea demasiado tarde. Si no se empieza una dieta libre de este aminoácido a partir de las primeras semanas de vida, el daño será permanente. Lamentablemente, **no todas las patologías de este tipo tienen pesquisa neonatal**”, aseveró.

Si bien desde FADEPOF se trabaja en soluciones alternativas que permitan conectar a los afectados con las asociaciones de pacientes y especialistas, abarcando también algún tipo de actualización para los profesionales de la salud, aseguró Rodríguez que los esfuerzos realizados “tienen un alcance mínimo al considerar la temática general”.



FADEPOF reclama por la reglamentación de la Ley 26.689

Para **Alejandra Menéndez**, paciente y presidenta de la Asociación de Angioedema Hereditario (AEH), una enfermedad caracterizada por la aparición espontánea de episodios agudos de edemas que afectan la piel, el tracto gastrointestinal y la laringe y cuya incidencia es de 1 cada 35.000 habitantes, “el costo de la no reglamentación de la ley es pagado por el paciente con su calidad de vida y, en algunos casos, hasta con su vida misma”. “Sabemos que los sistemas de salud están organizados alrededor de las enfermedades prevalentes, pero esto no debería significar que aquellos que sufrimos de una EPoF quedemos excluidos del sistema”, agregó. “Independientemente de que una enfermedad tenga una incidencia del 0.01% para la sociedad, para nosotros como pacientes siempre es del 100% y en ese porcentaje afecta nuestra calidad de vida. Acceder a la salud no debería ser un privilegio por el cual tenemos que luchar todos los días, sino un derecho adquirido por el solo hecho de estar vivo”, indicó Menéndez.

Según la presidenta de AEH, “constantemente llegan pedidos desesperados de pacientes -muchos de ellos del interior- que por diferentes circunstancias no tienen los medios para acceder al diagnóstico, a los tratamientos o que han recibido una negativa de parte de los servicios de salud o los prestadores frente al requerimiento de los tratamientos prescriptos”.

“Esto nos genera una profunda indignación porque en nuestro caso particular, el acceso a la atención, al diagnóstico correcto y al tratamiento, marca literalmente la delgada línea entre la vida y la muerte”, aseguró.

Más capacitación e investigación

Uno de los objetivos fundamentales de la ley 26.689, contenido en su artículo 3° sobre asistencia integral de las personas con enfermedades poco frecuentes, es el de “contribuir a la capacitación continua de profesionales de la salud y otros agentes sociales, en todo lo referente al cuidado integral de la salud y mejoría de calidad de vida de las personas con EPoF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud”.

Para el Amartino, el impacto que produce un diagnóstico siempre es fuerte frente a una enfermedad crónica, pero lo es mucho más cuando no se conoce un tratamiento específico e inclusive no se sabe de qué manera tratarla ni con qué profesional. “Algunas de estas patologías tienen algún grado de discapacidad, son crónicas, no tienen tratamiento específico y, por ende, conllevan un grado de angustia muy grande a lo cual se suma el poco conocimiento que hay de la enfermedad. El paciente siente que es la única persona en el mundo a quien le sucede, ni en televisión, ni en la calle se habla de lo que le pasa. Es una sensación de orfandad que se combate con información y educación”.

Según el especialista, es necesario estimular la toma de conciencia, por lo que hay que “promover la formación de médicos y del personal de la salud y a la vez facilitarles el acceso al diagnóstico a los pacientes, a una atención más organizada, a centros de referencias que sepan de qué se trata cada enfermedad”.

“No es lo mismo que un médico vea por primera vez una enfermedad y se ponga a estudiarla, lo cual está muy bien, a que el paciente vaya a un lugar donde ya han visto muchos casos como el suyo, saben qué hacer y qué estudios que deben realizarse”, agregó.

“Debemos saber qué EPoF hay en la Argentina y cómo están distribuidas. Además, es importante que los médicos que se dedican a esto puedan hacerlo, darles tiempo para la atención y que esa dedicación extra sea reconocida”, concluyó Amartino.

Enfermedades huérfanas

Uno de los problemas en la obtención de nuevos medicamentos para tratar a estas patologías es que al ser pocos quienes las padecen, no siempre los laboratorios tienen como principal objetivo invertir en investigación porque piensan que no van a tener suficientes pacientes para recibir esos fármacos. Si bien las nuevas tecnologías facilitaron el desarrollo de novedosos productos biotecnológicos, el problema es que esos tratamientos son costosos porque lleva mucha inversión desarrollarlos.

Con todo, conocer a los pacientes con EPoF en el país se propone como fundamental. “La reglamentación de la norma fundamentalmente pondría en funcionamiento el texto de la ley, lo que implicaría un comienzo de la solución a la problemática. Pero asimismo, generaría un abanico de herramientas que serían fundamentales para abarcar correctamente y de manera integral esta temática, como por ejemplo la creación de un Registro Nacional de EPoF, que, desde mi punto de vista, sería la herramienta por excelencia que nos permitiría obtener un claro estado de situación de las EPoF en Argentina”, auguró Menéndez.