

UNIVERSIDAD ABIERTA INTERAMERICANA
Facultad De Derecho y
Ciencias Políticas Carrera
De Abogacía
Sede Berazategui

“Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes. Estudio de la enfermedad de Strumpell Lorrain, desamparo legislativo y rol del Estado, desde una perspectiva constitucional”

2021

Tutor: González, Gustavo Damián

Alumno: Rovira, Francisco Javier

Correo electrónico: franciscojavierrovira16@hotmail.com

Teléfono: 1139289199

Título aspirado: Abogado

Localización: Berazategui

Fecha: Agosto 2021

Agradecimientos

A mi madre, quien es un pilar fundamental en mi vida, quien nunca deja de creer y confiar en mí, gracias por estar siempre a mi lado dándome palabras de aliento, por preocuparte, por apoyarme y acompañarme en todo momento.

A mi señora Victoria por darme su apoyo incondicional, por estar siempre a mi lado cuando más lo necesito. Por brindarme siempre palabras de aliento para lograr mis objetivos.

A mis hijos Luciano y Antonella, que son el motor de mi vida, que día a día me dan las fuerzas para seguir adelante, y me demuestran lo hermoso de la vida.

A mi Padre, por apoyarme siempre, por creer en mí, por ayudarme incansablemente. A pesar de que ya no esté en vida siempre va a estar en mi corazón y nunca me van a alcanzar las palabras para agradecer todo lo que lucho por que hoy esté en este lugar.

Al Licenciado Gustavo Damián Gonzales por haber aceptado ser mi tutor, quien con gran voluntad, predisposición, entusiasmo y profesionalismo fue guiándome en el desarrollo de mi trabajo final.

INDICE

Proyecto de trabajo final …….. 1

Título académico…….....1

Título comercial……..... 1

Resumen…… 1

Área temática…….1

Metodología…….. 2

Preguntas problemas……..2

Hipótesis…….2

Marco Teórico……... 2

Introducción…….....4

Capítulo I: Introducción general……6

Roma y su relación con la medicina……...…..6

Se sientan las bases de la herencia……..... 13

El siglo XX……..… 14

Capítulo II: Conceptos……...…20

Caracteres del Derecho a la Salud……...…. 20

Concepto de salud……..22

Concepto de enfermedad……25

Definición de Enfermedad Poco Frecuente ……...26

Paraparesia Espástica Hereditaria o Enfermedad de Strumpell Lorrain

una enfermedad rara ……...28

Capítulo III: Características y formas de abordaje…….32

Paraparesia Espástica Hereditaria Hereditaria, concepto y consideraciones

generales……...33

Manifestaciones clínicas de la Paraparesia Espástica Hereditaria……..34

Paraparesia Espástica Hereditaria autosómicas dominantes……..36

Relevancia del estudio de la marcha de los pacientes con Paraparesia Espástica Hereditaria en la edad pediátrica…….37

Tratamiento de la Paraparesia Espástica Hereditaria……..39

El paciente como promotor de su propia salud ……...40

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes……...44

Centros de atención y tratamiento…….…...49

Capítulo IV: Marco normativo entorno a la salud ……...51

Marco normativo de las Enfermedades Poco Frecuentes……55

Análisis de la Ley de Enfermedad Poco Frecuentes ……...59

Adhesión de las provincias a la Ley 26.689…….61

Capítulo V: Algunos aportes teóricos ……..64

Análisis de fallos referidos a Enfermedades Poco Frecuentes…….67

Capítulo VI: Derecho comparado …….78

Chile……..79

Sobre enfermedades raras en Brasil…….85

Perú…….…...88

Colombia…….…...91

El derecho Constitucional Mexicano…….95

España…….98

Razones normativas……99

Conclusión……..102

Bibliografía…….105

Anexo I: Entrevista a Menéndez Braga, Florencia……107

Anexo II: Entrevista a Baez, Daniel paciente con enfermedad de Strumpell Lorrain……...111

Anexo III: Ley 26.689 “Promueve el cuidado de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes”……..113

Notas:……116

Nota de aceptación del tema……116

Nota de pedido de tutoría…….117

Nota de aceptación de tutoría……...118

Nota de elevación de trabajo final……119

Proyecto de trabajo final

Título académico:

Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes. Estudio de la enfermedad de Strumpell Lorrain, desamparo legislativo y rol del estado, desde una perspectiva constitucional.

Título comercial:

"Somos pocos pero tenemos la fuerza para no rendirnos"

Resumen:

Este trabajo se enfocará en analizar las dificultades y problemáticas por las cuales atraviesan las personas que padecen la enfermedad poco frecuente "Paraparesia espástica hereditaria o Strumpell Lorrain", examinando la carencia de investigación sobre una cura y la poca regulación jurídica que abarca esta problemática.

Área temática:

Es el Derecho Administrativo, en efecto, la salud es un derecho colectivo, público y social constitucional, anclado en el artículo 42 de la Constitución Nacional que expresa lo siguiente: Los consumidores de bienes y servicios tienen derecho, en la relación de consumo, a la protección de su salud, seguridad e intereses económicos; a una información adecuada y veraz: a la libertad de elección, y a condiciones de trato equitativo y digno. Este derecho involucra no exclusivamente a la garantía de acceso a las prestaciones básicas de salud, sino asimismo de su mantenimiento y regularidad a través del tiempo, y que de acuerdo a jurisprudencia uniforme incumbe principalmente al Estado, quien debe ser garante del este derecho, más aún en los supuestos específicos de protecciones legales que involucran a personas vulnerables tales como los niños, ancianos, personas con discapacidad, niños en situación de desamparo, desde el embarazo hasta la finalización del período de enseñanza elemental, y de la madre durante el embarazo y tiempo de lactancia (inc. 23, art. 75, CN).

Metodología:

El abordaje investigativo del presente trabajo será hipotético deductivo, porque partiremos de un análisis general de las enfermedades poco frecuentes a la observación de una en particular Paraparesia espástica hereditaria o también llamada Strumpell Lorrain.

La forma en que se llevará a cabo la investigación es exploratoria, siendo uno de los abarcamientos más complejos de utilizar ya que el tema elegido ha sido poco examinado y reconocido.

Preguntas problemas:

¿Qué son las enfermedades poco frecuentes?

¿Cuál es el motivo de la falta de investigación?

¿Motivos de la escasa intervención del Estado?

¿Dificultades por las que atraviesan las personas que padecen la enfermedad, tanto jurídica, como sanitaria?

Hipótesis:

La ausencia de investigación de la cura, de la enfermedad poco frecuente "Paraparesia espástica hereditaria", se debe a la falta de rédito económico para los centros de investigaciones, y la escasa intervención por parte del Estado.

Marco teórico:

La Doctora Marisa Aizenberg, abogada directora académica del observatorio de salud de la facultad de derecho UBA, expone que el Derecho a la salud tiene un carácter complejo, donde encontramos una complicación en el sistema de salud y normas organizaciones adecuadas, que desencadenan en una difícil aplicación, teniendo como consecuencia una efectividad en los derechos. En nuestro país, a raíz de la reforma Constitucional de 1.994 y la incorporación de tratados internacionales, sobre los Derechos Humanos a los que se le otorga jerarquía constitucional, a raíz de ello podemos considerar que el derecho a la salud se encuentra reconocida de forma directa.

El derecho a la salud, como derecho humano, incluye la garantía de los accesos a los servicios de salud y asistencia médica. El progreso en la medicina ha logrado mejorar el tratamiento de las enfermedades y prolongar la vida. Pero a pesar de ser así, no siempre se consigue mantener la vida en condiciones de plena capacidad y dignidad para el sujeto.

La protección del Derecho a la Salud es uno de los muchos desafíos que enfrenta la humanidad actualmente, el respeto a todo ser humano como valor fuente de todo el orden Jurídico es un postulado humanista. Más allá de eso, el acceso a la salud es imprescindible para una vida digna y traduce una exigencia ética humana.

Francesc Palau**,** médico pediatra y genetista. Quién dirige el Servicio de Medicina Genética y el Instituto Pediátrico de Enfermedades Raras del Hospital Sant Joan de Déu. Es consultor del Hospital Clínic, profesor de la Universidad de Barcelona y profesor de investigación del CSIC. El cual también ha sido director científico del CIBER de Enfermedades Raras apunta en sus líneas de investigación en la genética, la fisiopatología y la terapéutica de los trastornos neuromusculares y del neurodesarrollo.

Presenta una realidad muy poco conocida por la ciudadanía. "Cuando hablamos de enfermedades raras las tasas de incidencia son bajas, pero su impacto colectivo en las poblaciones y los sistemas de salud es enorme, algo que a menudo se subestima. El contraste entre los bajos datos epidemiológicos de la población afectada y su elevada diversidad y heterogeneidad, nos pone ante la paradoja de la rareza: las enfermedades son raras, pero los pacientes con enfermedades raras son muchos".[1]

Hace especial hincapié en la atención médica que deben recibir los pacientes, porque se requiere una estructura clínica que aúne servicios multidisciplinarios, atención personalizada, investigación en los terrenos del diagnóstico y la terapia y participación activa del paciente y la familia. Asimismo, expone las dificultades para diagnosticar una enfermedad rara, un proceso a menudo largo y tedioso. "En muchas ocasiones hablamos de que no hay enfermedades sino personas enfermas que padecen una enfermedad de una manera única, individual, en función de muchos factores que influyen en su aparición y desarrollo", señala el autor.

[1] Palau Francesc (2.020). ***"Enfermedades raras"***. Madrid ,Csic ,Pág.12

Introducción

El presente trabajo, tiene como principal objetivo visibilizar las problemáticas, sobre el derecho a la salud en aquellas personas que padecen la enfermedad de Strumpell-Lorrain, o Paraparesia espástica familiar (PEF), una enfermedad poco frecuente.

Una "enfermedad poco frecuente (EPOF)" o también internacionalmente llamada "enfermedad rara (ER)" es aquella que afecta a un número reducido de personas en una población determinada, a nivel internacional no hay una definición universal sobre la prevalencia que se utiliza para definir lo "poco frecuente", sino que cada país establece su propia definición mediante normas regulatorias.

Según datos de la OMS entre el 6 y el 8% de la población mundial, sufre algún tipo de enfermedad calificada como poco frecuente (EPOF), las características de estas enfermedades también llamadas raras, no radica en su naturaleza, sino en la periodicidad con la que aparecen, en Argentina se calcula que hay aproximadamente 3.200.000 personas que sufren padecimientos de este tipo, que en su mayoría son de origen genético, crónico, degenerativo y, en muchos casos, pueden producir algún tipo de discapacidad.

Las personas que conviven con una Enfermedad Poco Frecuente, requieren esencialmente de una atención biopsicosocial, que contemple tanto la asistencia clínica especializada, ya sea en una atención primaria y/o de alta complejidad, donde desarrollen el manejo de los problemas clínicos específicos, dichas personas necesitan una atención Integral y coordinada.

El derecho a la salud constituye uno de los derechos fundamentales, que son aquellos que existen con anterioridad a la sociedad y al Estado, ya que corresponden a la persona humana por su condición de tal y por el sólo hecho de serlo, no hay duda que la salud es propia del concepto de bienestar general al que hace un bien social, público, colectivo, un corolario del derecho a la vida, a la integridad psicofísica y a la libertad.

Este trabajo presenta los siguientes capítulos: en el primer capítulo analizamos la historia de la medicina y en particular sobre las enfermedades poco frecuentes y su relación con el derecho.

En el segundo capítulo, se abordan las características del Derecho a la salud y se definen los conceptos de salud, enfermedad, enfermedades poco frecuentes y Paraparesia Espástica Hereditaria o enfermedad de Strumpell Lorrain.

El capítulo tres refleja las características y formas de abordaje de la Paraparesia Espástica Hereditaria, el concepto y las consideraciones generales, detallando las manifestaciones clínicas de la PEH, también su forma de presentación más frecuente, se expresa en él las características de esta enfermedad, cuál es su origen, las formas de ser heredada y su tratamiento, destacando la importancia del paciente como promotor de su propia salud, quién debe estar informado, para poder luchar por sus derechos.

En el capítulo cuatro, se puede observar el Marco normativo de las Enfermedades Poco Frecuentes, en el mismo se realiza un análisis de la Ley de Enfermedades Poco Frecuentes. Argentina en el año 2011, sancionó la Ley Nac. Nº 26.689 "Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes" –reglamentada mediante el Decreto 794/2015. Se concluye este capítulo analizando la adhesión de las provincias a la mencionada Ley.

En capítulo cinco, trataremos la doctrina y el análisis de fallos referidos a Enfermedades Pocos Frecuentes, destacando la obligación de todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados, con independencia de la figura jurídica que posean, de brindar cobertura asistencial a las personas con EPOF.

El capítulo seis está plasmado el Derecho comparado, confrontando las semejanzas y diferencias en la disciplina normativa dictada por los diversos ordenamientos de cada uno de los siguientes países Chile, Brasil, Perú, Colombia, México y España.

Introducción general

Roma y su relación con la medicina.

El más importante de todos los médicos romanos fue, sin duda, Galeno, hasta el punto de que actualmente su nombre es sinónimo de médico. Vino al mundo en el año 130 en Pérgamo, una ciudad que, a pesar de localizarse geográficamente en la actual Turquía, en aquel momento formaba parte del mundo helénico, ya romanizado, pero con influencia directa de la antigüedad griega. Nació en el seno de una familia adinerada, su padre era arquitecto, esto le permitió tener una sólida educación. Durante diez años estudió en las mejores escuelas de su tiempo, entre las que se encontraban las de Esmirna (también en la actual Turquía), Corinto (Grecia) y, por supuesto, la de Alejandría (Egipto). Tras ejercer durante cuatro años como médico de gladiadores en Pérgamo, etapa en la que aumentó sus conocimientos de anatomía y traumatología, se trasladó a Roma, en donde alcanzó gran prestigio y llegó a disfrutar de la protección de los familiares del emperador Marco Aurelio. Hacia el año 166 abandonó la capital imperial para volver tres años después, como médico personal de Cómodo, hijo de Marco Aurelio.

Preparado por Patricio Barros, escribió numerosas obras, que comprenden más de cuatrocientos volúmenes, las cuales constituyen la cumbre de la medicina antigua y el legado más importante de ésta. La fama de Galeno se debió a los acertados diagnósticos que realizó en algunos patricios romanos. Se sabe que, además, Galeno realizó numerosas vivisecciones de animales con el fin de poder estudiar la función de los riñones y la médula espinal. En este sentido, puede ser considerado el primer investigador experimental de la historia: «Corto y hábil es el sendero de la especulación, pero no conduce a ninguna parte; largo y penoso es el camino del experimento, pero nos lleva a conocer la verdad»[2] , Galeno.

[2] Gargantilla, Pedro (2.011). **"*Breve Historia de la medicina".*** Madrid, Nowtilus, pág. 94.

Roma hizo, fundamentalmente, tres aportes a la medicina: favoreció un mayor desarrollo de la cirugía, así como la construcción de los primeros grandes hospitales y la realización de obras sanitarias. La sanidad militar fue, sin duda, de gran importancia para el mantenimiento y expansión del orden romano ya que era vital mantener a las tropas en un perfecto estado de salud. Pero, sin duda, lo que más sorprende es que estos médicos fuesen de los primeros en utilizar métodos antisépticos, pues hervían el instrumental antes de utilizarlo y no lo reutilizaban sin antes haberlo hervido, lo cual no deja de ser curioso, ya que hay que tener en cuenta que faltarán todavía muchos siglos para que los gérmenes sean descubiertos. Durante el Imperio romano se utilizaba la palabra medicus, de la que derivó el vocablo «médico» (en griego, medeor significaba «cuidar»), para referirse al oficial médico de las unidades de combate romanas; por su parte la palabra medicina procede de mederi, «curar», y del sufijo ina, que significa «materia de», por lo que literalmente medicina significaría materia de curación. Inicialmente, el medicus carecía de todo tipo de experiencia y era escogido de forma aleatoria entre los soldados; imaginamos que trabajaba sobre la base del ensayo-error y que entre los diferentes medicus se transmitían los conocimientos que iban adquiriendo. Con el paso del tiempo, la enseñanza médica militar se reglamentó, y ya a principios del siglo I d. C. se exigía a todos los médicos del ejército la asistencia a la Escuela de Medicina Militar, donde recibían una formación específica.

El personal de los hospitales militares romanos estaba compuesto por médicos, farmacólogos, e inspectores. Inicialmente, los soldados heridos eran trasladados hasta las ciudades y se alojaban en las casas de los ricos, en donde eran atendidos. Más tarde se erigieron tiendas de campaña separadas de los barracones y, finalmente, se construyeron hospitales (valetudinaria) en todas las guarniciones situadas a lo largo de las fronteras del imperio. Los hospitales romanos fueron los primeros del mundo occidental valetudinaria, se denominaron así porque en latín valetudo significa «estado de salud» y «enfermedad». Eso sí, los hospitales más antiguos fueron construidos en el siglo III a. C. en la India, dos siglos antes que los hospitales romanos. Los restos arqueológicos más antiguos encontrados de los hospitales romanos corresponden al período que va desde el año 9 a. C. hasta el año 50 d. C. Todos los hospitales tenían la misma tipología, eran de planta rectangular y fueron edificados con piedra y madera, y estaban dotados de instrumental, provisiones y medicamentos. Se accedía a las

instalaciones a través de un vestíbulo que conducía a una sala. En el centro había un patio interior cuadrado rodeado por salas de columnas y de edificios, en los cuales, a lo largo de una sala mediana se hallaban dispuestas unas celdas individuales alineadas. Además, disponían de baños e inodoros para evitar las epidemias entre los enfermos.

Una de las señas de identidad del imperio fue la construcción de grandes acueductos, de los que en Roma llegó a haber en funcionamiento catorce que sumaban entre todos una longitud de 2.000 kilómetros y que proporcionaban, teóricamente, a cada persona el consumo de 500 litros diarios de agua. Durante el mandato del emperador Nerva, Sexto Julio Frontino fue nombrado curator aquarum, esto es, el responsable de la administración de las aguas. Este patricio elaboró un informe donde describía la situación en la que se encontraba el abastecimiento de la ciudad, realizando así la primera auditoría ambiental de la historia. Junto al abastecimiento de agua, muchas de las ciudades romanas disponían de un sistema de eliminación de las aguas residuales, tenían complejos sistemas de alcantarillado y tuberías colocadas en las galerías subterráneas. Los romanos descubrieron la relación existente entre lugares pantanosos y ciertas enfermedades.

Vitrubio, un destacado arquitecto que vivió en el siglo I a. C., describió los efectos beneficiosos de las fuentes de agua caliente: "Las fuentes que contienen azufre […] restituyen la función de los nervios, calentando la humedad que daña la salud y secándola del organismo con ayuda del calor. Marco Terencio Varrón , lugarteniente del general romano Pompeyo, advirtió de los peligros que conllevaba para la salud edificar en zonas próximas a los pantanos: Porque allí nacen ciertas diminutas criaturas que no pueden verse con los ojos, que flotan en el aire y entran en el cuerpo por la nariz y la boca, causando graves enfermedades".[3]

En el año 395 se produjo el fallecimiento del emperador del último que gobernara todo el mundo romano, Teodosio el Grande, tras cuya muerte se separó definitivamente la parte occidental, con capital en Roma, y la oriental, con sede en Constantinopla, la antigua Bizancio. Desde sus orígenes, el Imperio bizantino se erigió como un bastión del cristianismo, contribuyendo pronto a defender la Europa occidental de la expansión islámica, y asimiló todo el saber grecolatino, al mismo tiempo que

[3] Gargantilla Pedro (2.011). **"*Breve historia de la medicina".*** Madrid, Nowtilus.Pág.103.

entraba en contacto con el conocimiento árabe de su entorno geográfico, por lo que la cultura bizantina tiene singularidades cristianas e islámicas. La religión católica dominó todas las facetas culturales del Imperio bizantino, incluyendo la medicina.

El más importante de los médicos bizantinos fue Oribasio de Pérgamo, que lo fue del emperador Juliano y escribió la gran sinagoga, una enciclopedia de medicina, en la que recopiló gran parte del saber grecolatino. Su principal contribución médica fue convencer al emperador para que legislara la obligación de poseer una licencia (symbolon) si lo que se pretendía era poder ejercer la medicina en cualquier punto del imperio. Además de Oribasio de Pérgamo, se destacaron en esa época bizantina Alexandro de Tralles, Etión de Amida y Pablo de Egina .

El primero de ellos, Alexandro de Tralles, hermano de Artemio de Tralles, uno de los arquitectos de la basílica de Santa Sofía, fue seguidor devoto de la medicina galénica y un gran enciclopedista que recopiló la mayor parte de la tradición médica anterior. Fue el autor de un enorme tratado titulado Therapeutica, en donde recogió los síntomas, el diagnóstico y el tratamiento de numerosas enfermedades. En lo que respecta a Etión de Amida, destacó, especialmente, por sus conocimientos quirúrgicos. Su nombre, Etión, fue utilizado en el siglo XX para bautizar a un fármaco que se utiliza en el tratamiento de la tuberculosis (etionamida). Por último, Pablo de Egina fue el autor de una enciclopedia médica, titulada Epitome, hypomnema o memorandum, que durante la Edad Media se empleó como libro de texto en algunas universidades europeas.

Desde finales del siglo XI hasta mediados del siglo XIII es la etapa de los grandes filósofos-médicos, en la cual destacan especialmente Ibn alBaytar, Avenzoar, Maimónides y Averroes. Ibn alBaytar, nacido en Málaga en 1248, ordenó alfabéticamente 1.400 medicamentos y alimentos, explicando en cada uno de ellos sus cualidades físicas, la forma de prepararse y administrarse sus dosis y sus funciones terapéuticas. Se trata del primer vademécum realizado en la península ibérica.

Habitualmente, los historiadores tienden a considerar que la Edad Media se extiende desde la caída del Imperio romano en el 476 hasta mediados del siglo XV, cuando Constantinopla es conquistada en 1453 por los turcos. A pesar de que abarca un largo período de tiempo, la medicina progresó lentamente y las enfermedades se propagaron con enorme rapidez, ya que el ser humano tan sólo podía confiar en su sistema inmunológico para defenderse de los microorganismos. Por otra parte, la falta

de organización sanitaria en las ciudades y el hacinamiento de los hogares propiciaron que las enfermedades infecciosas se extendieran de unas localidades a otras. De las numerosas epidemias que hubo en el medievo se destaca especialmente una, la peste.

Además de la peste hubo otras epidemias en la Edad Media que merecen una cierta consideración por el número de pacientes al que afectaron y por los remedios que se utilizaron. De todas ellas destacan especialmente dos: la lepra y el fuego de San Antón. Una de las primeras enfermedades que fueron descritas ya desde la Edad Antigua fue la lepra, en la cual además de las lesiones cutáneas había afectación de los nervios y destrucción de los cartílagos nasales y auriculares, lo que provocaba una deformidad facial típica.

Es importante destacar la medicina monástica, ante el panorama desolador dejado por el hambre y las enfermedades, la única institución capaz de salvaguardar la cultura era la religión, por lo que proliferó en toda Europa la construcción de monasterios. En el año 529, San Benito de Nursia, fundó el monasterio de Monte Cassino y ocho años después redactó su Regula Benedicti, que hacía del cuidado de los enfermos un deber cristiano. En uno de sus capítulos recogía aspectos relacionados directamente con la medicina: dedicación preeminente a los enfermos, normas para las celdas de los enfermos y del enfermero, creación de enfermerías como construcciones anexas a los dormitorios y refectorios, así como creación de hospitales y jardines botánicos. De esta forma se inicia la medicina monástica, una de las prácticas más importantes de la medicina durante la Edad Media.

El progreso más importante de la medicina medieval fue, sin lugar a dudas, la construcción de hospitales, en realidad verdaderos hospicios, lugares destinados a amparar a peregrinos y pobres, estuviesen enfermos o no, y a darles además hospitalidad. Fue precisamente de esta última característica de donde derivó la palabra hospital, si bien no fue hasta el siglo XIII cuando se produjo la transformación del hospicio en hospital. Los hospitales se construyeron dentro de las ciudades, junto a catedrales o iglesias y recibieron el nombre de Hötel de Dieu («casa de Dios»). En la actualidad tan sólo perduran tres hospitales de origen medieval: el Hospital del Santo Espíritu de Roma, el Hötel Dieu de París y el Hötel Dieu de Lyon.

La Universidad de Montpellier fue fundada por ex alumnos de la Universidad de Bolonia y consiguió tener la facultad de Medicina más prestigiosa de la Edad Media.

Entre los médicos que allí se formaron destacaron Tadeo Alderotti, Henri de Mondeville y Arnau de Villanova. Tadeo Alderotti (1222- 1303) fue un médico florentino que estableció la necesidad de realizar una historia clínica (consilium) a todos los pacientes. Henry de Mondeville fue profesor de anatomía y cirujano del rey francés Felipe IV el Hermoso, en sus escritos recomendaba lavar y suturar las heridas con sumo cuidado para evitar complicaciones.

En las universidades europeas surgió un interés desconocido hasta ese momento por realizar disecciones anatómicas, para analizar desde un punto de vista práctico los textos de Galeno escritos siglos atrás. El método que utilizaban era siempre el mismo: el profesor leía los textos de anatomía galénica desde un estrado al tiempo que un ayudante (cirujano disector) realizaba la disección del cadáver, señalando a los asistentes aquello que el profesor le indicaba.

A lo largo del Renacimiento las instituciones hospitalarias sufrieron profundos cambios. A medida que avanzó el siglo XVI, el hospital comenzó a ser un centro de asistencia exclusiva para enfermos y dejó de prestar cobijo a pobres y mendigos. Simultáneamente se fomentó la secularización de los hospitales y cambió su orientación, pues a partir de entonces se atendería al enfermo por razones médicas y no en función del mandato cristiano de la caridad. A lo largo del Renacimiento proliferaron tres centros hospitalarios especializados: nosocomios, hospitales para enfermos incurables y hospitales militares.

A lo largo del Renacimiento se puede comprobar que la teoría humoral de Hipócrates seguía plenamente vigente, en el siglo XVII se va a producir un gran cambio en este sentido, un médico inglés, Thomas Sydenham, postula una nueva teoría sobre la forma de entender las enfermedades. El gran clínico de la medicina barroca fue Thomas Sydenham (1624-1689), apodado El Hipócrates inglés. Su concepción de la medicina supuso, un cambio radical en la conducta del médico ante el paciente, ya que retomó la idea hipocrática de lo importante que es realizar un análisis minucioso de los síntomas del paciente para llegar a un diagnóstico correcto.

Sydenham desarrolló una teoría en la que distinguía enfermedades agudas y crónicas, de modo que la separación entre ambas no sólo se basaba en la duración de la sintomatología, sino también en la evolución clínica de la enfermedad. Postulaba que muchas enfermedades se producían por emanaciones fétidas , las que denominó

miasma, procedentes de materia en descomposición, de aguas estancadas o bien procedentes del cuerpo de personas enfermas. Los miasmas serían los responsables de que las personas sanas tuviesen enfermedades.

Una de las grandes novedades epidemiológicas del siglo XVII fue la aparición de las estadísticas demográficas. Un ciudadano inglés llamado John Graunt (1620-1674) publicó en 1662 Natural and political observations (Observaciones naturales y políticas), en donde recogió datos estadísticos verdaderamente interesantes: un tercio de los niños nacidos vivos fallecía antes de los 5 años, 2 de cada 9 personas morían por una enfermedad aguda y 70 de cada 229 lo hacía por una enfermedad crónica.

J. Graunt, como buen científico, cuenta cómo estaban hechas sus fuentes: "...cuando alguien muere, entonces, doblando una campana o encargando una fosa al sepulturero, esto es sabido por los registradores, en contacto con el mencionado sepulturero. Los registradores [...] van al lugar donde descansa el muerto, y a vista, o por otras investigaciones examinan de qué enfermedad o accidente murió. Sobre esto hacen un informe al sacristán, y él, cada martes por la noche; lleva un recuento de todos los entierros de la casa. El miércoles se hace el recuento general, se imprime, y el jueves se publica y distribuye..."[4]

En el siglo XIX la medicina siguió el rumbo que había iniciado en la centuria anterior y se produjeron innovaciones quirúrgicas muy relevantes al conseguir superar las tres barreras que tenían cercenada su evolución: el dolor, la hemorragia y la infección. Además, es en ese siglo cuando surgieron nuevas teorías médicas que dieron lugar a terapias totalmente revolucionarias.

La ciencia renacentista supone el comienzo de la ciencia moderna, la búsqueda de la explicación de los fenómenos a partir de la razón y de la experimentación. Desde el punto de vista médico, hubo tres acontecimientos históricos que tuvieron una especial relevancia: la conquista otomana de Constantinopla, la invención de la imprenta moderna y el descubrimiento de América. En el año 1453 se produjo la caída de Constantinopla, la capital del Imperio bizantino, en manos del musulmán Imperio otomano. Los eruditos bizantinos se vieron forzados a migrar masivamente hacia algunos de los estados italianos.

[4] Graunt John (2.007), ***"Quien es Quién",*** Madrid, revista índice n 25.Recuperado de http://www.revistaindice.com/numero25/p2.pdf (visto 2/03/2021)

Si mencionamos a la anatomía, el conocimiento del cuerpo Durante la Edad Media, las ilustraciones anatómicas, se realizaban de forma muy esquemática, puesto que la intención no era representar de forma fidedigna los órganos de nuestro cuerpo sino facilitar su memorización. En el tránsito hacia el Renacimiento se publicó Anatomia, una obra escrita en 1316 por el médico boloñés Mondino de Luzzi. Este libro puede ser considerado como el primer manual de anatomía, en el sentido de que su finalidad era mostrar de una forma veraz las estructuras anatómicas a los estudiantes de medicina. Si bien supuso una verdadera innovación, estuvo muy lejos de la perfección que alcanzaron las publicaciones renacentistas. Durante el Renacimiento los artistas rindieron culto al cuerpo humano, consideraron que era algo bello y digno de poder ser representado.

Se sientan las bases de la herencia

Desde la época del filósofo Aristóteles se pensaba que el hombre estaba preformado en el semen varonil (el homúnculo) y que con las relaciones sexuales se depositaba en el útero de la mujer, que actuaba a modo de incubadora natural y permitía que el ser huma no creciese. En el siglo XVIII se produjo el primer ataque a esta teoría cuando el científi co francés Moreau de Maupertuis (1698-1759) postuló que en la herencia participan tant o el padre como la madre, aunque no pudo demostrarlo científicamente.

El punto de partida de la genética moderna lo marcaron los descubrimientos del monje Gregor Mendel (1822-1884) nacido en Heinzendorf, en la actual República Chec a. Sus célebres experimentos con guisantes los realizó entre los años 1856 y 1863 cuand o estudió la forma de transmisión de los caracteres de las semillas del Pisum sativum: fo rma (redonda o rugosa), color (verde o amarillo) y longitud del tallo .En 1866 publicó s us conclusiones en los Anales de la Sociedad de Historia Natural de Brün, donde descri bió las leyes científicas que llevan su nombre y que todavía siguen vigentes en la actuali dad. No obstante, sus descubrimientos no fueron conocidos por la comunidad científica hasta 1900, dieciséis años después de su muerte, cuando el botánico holandés Hugo de Vries (1848- 1935) encontró la publicación de Mendel y la dió a conocer. De Vries tiene el mérito no sólo de redescubrir las leyes de Mendel sino también de ser quien introdujo

el concepto de mutación, pues denominó así a los cambios bruscos, repentinos y espontá neos que se producen en el genoma de una persona.

El siglo XX

La aparición de los primeros antibióticos fue uno de los grandes avances terapéuticos del siglo XX. Su descubrimiento se lo debemos al químico alemán Paul Ehrlich (1854-1915), quien, a comienzos de la centuria, sintetizó unos compuestos químicos que eran capaces de atacar de forma selectiva a microorganismos infecciosos sin dañar los tejidos humanos. A estos compuestos novedosos los denominó balas mágicas, una de ellas fue el salvarsán, que en ese momento era el único tratamiento efectivo contra la sífilis. En 1928 un bacteriólogo del hospital Saint Mary de Londres, Alexander Fleming (1881-1955), descubrió accidentalmente la penicilina en el curso de unas investigaciones que estaba realizando sobre la gripe.

Fleming observó que el moho que contaminaba una de sus placas de cultivo había destruido una bacteria (estafilococo) cultivada en ella. A pesar de la magnitud del descubrimiento tuvo que pasar más de una década para que el bioquímico británico Ernst Boris Chain (1906-1979) y el patólogo Howard Florey (1898- 1968) descubrieran la forma de producir penicilina en grandes cantidades. En 1941 Albert Alexander, un contador de Oxfordshire, se convirtió en la primera persona en recibir una inyección de penicilina. Este descubrimiento revolucionó la medicina permitiendo el tratamiento a gran escala de enfermedades infecciosas que hasta mediados de siglo no tenían curación.

A comienzos de la década de 1930 el investigador alemán Gerhard Domagk (1888-1964) descubrió que un tinte rojo (prontosil) protegía al ratón de una bacteria (estreptococo). El prontosil era el primero de una familia de antibióticos que recibieron el nombre se sulfamidas y que todavía se utilizan en el tratamiento de algunas infecciones. El siguiente avance importante en el campo de los antibióticos se produjo en 1944, cuando el médico ucraniano Selman Abraham Waksmann (1888-1973) obtuvo la estreptomicina, el primer fármaco eficaz frente a la tuberculosis. A lo largo de las siguientes décadas del siglo XX aparecían nuevas familias de antibióticos y se perfeccionarían las ya existentes.

La epidemia del siglo XX, Sida. La aparición de los antibióticos permitió el control de las enfermedades bacterianas, pero no de las víricas. El paradigma de este tipo de infecciones es el síndrome de inmunodeficiencia adquirida (sida). En el año 1942, en plena Segunda Guerra Mundial, el gobierno de los Estados Unidos creó la Oficina Nacional para el Control de la Malaria, con sede en la ciudad de Atlanta (Georgia). Durante las décadas siguientes, este organismo recibió diferentes denominaciones hasta que en 1980 pasó a llamarse Centro para el Control de las Enfermedades (CDC), nombre que se mantuvo hasta 1992. Desde entonces se denomina Centro para el Control y Prevención de Enfermedades, manteniendo las mismas siglas que en su anterior denominación. El CDC es una agencia federal estadounidense cuya función es prevenir y controlar las enfermedades, especialmente las de carácter infeccioso, de los estadounidenses. La era del sida se inició de una forma explosiva el 5 de junio de 1981, cuando el CDC convocó una rueda de prensa para describir cinco casos de neumonía en pacientes hospitalizados en tres hospitales de Los Ángeles por un germen muy infrecuente(Pneumocystis carinii) en este tipo de infecciones. Los tres pacientes tenían en común que eran homosexuales activos. Durante los días siguientes dos de los pacientes fallecieron a consecuencia de la infección.

La era de los trasplantes, el ser humano siempre ha estado interesado en trasplantar partes del cuerpo humano con la intención de sustituir un órgano enfermo por otro. Ya explicamos en su momento el milagro de los santos Cosme y Damián y su difusión en el arte. Sin embargo, esto no fue tecnológicamente posible hasta el siglo XX. El arsenal antimicrobiano, que permitía tratar las infecciones, las mejores técnicas anestésicas y los adelantos tecnológicos se tradujeron en grandes avances en el campo quirúrgico y posibilitaron la aparición de los primeros trasplantes. El primer trasplante que se realizó fue el de riñón y lo llevó a cabo en 1902 el austriaco Emerich Ullmann (1861-1937).

En este siglo se destacan también los avances ginecológicos. Se produjeron grandes avances en el campo de la ginecología, dos brillan con luz propia: la aparición del primer anticonceptivo oral y el desarrollo de métodos de fecundación in vitro.

En el siglo XX, la medicina consiguió mayor número de progresos que los conseguidos desde los tiempos de Hipócrates hasta ese momento, todo ello, como había

sido hasta entonces pero ahora con el apoyo constante de las demás ciencias. La creación de los seguros sociales y la existencia de una medicina socializada.

El 24 de octubre de 1945, al finalizar la Segunda Guerra Mundial, 51 países firmaron la Carta de las Naciones Unidas y fundaron la Organización de las Naciones Unidas (ONU) con sede en Nueva York. Tres años después se creó la Organización Mundial de la Salud (OMS), con sede en la ciudad suiza de Ginebra, cuyo fin sería el de promover la cooperación técnica en materia de salud entre diferentes países, aplicar programas para prevenir y erradicar enfermedades y, además, mejorar la calidad de vida de las personas.

Uno de los grandes logros médicos de este período fue el descubrimiento del ADN, el soporte físico de la herencia y su disposición en el interior del núcleo celular. Anteriormente se habían hecho tímidos avances en este campo, siendo el más relevante el que hizo el biólogo suizo Johan Friedrich Miescher (1844-1895). Este investigador realizó trabajos en glóbulos blancos y a partir de ellos logró aislar una sustancia química que denominó nucleína. Patricio Barros estableció que el soporte físico de la herencia se encuentra en los núcleos de las células, tal y como había supuesto Miescher, pero no en las proteínas sino en un ácido nucleico, el ácido desoxirribonucleico (ADN). Sin embargo, no supieron explicar cómo el ADN conformaba los genes. Para responder a esta pregunta hubo que esperar un año más. En efecto, en aquel 1953 el científico estadounidense James Watson y el biólogo británico Francis Crack publicaron un complejo modelo de interpretación de cómo se dispone el material genético dentro de las células que sigue vigente hoy y que supuso una verdadera revolución.

El primer antecedente de afecciones raras, se debe a William Harvey, médico de cabecera del rey Carlos I y autor del descubrimiento de la circulación sanguínea, quien en 1657 escribía a uno de sus colegas: "En ningún caso está más dispuesta la Naturaleza a revelar sus misteriosos secretos que en aquellas ocasiones en las cuales nos muestra las huellas de su obra fuera de los caminos habituales, y no hay mejor manera de progresar en la adecuada práctica de la medicina que abriendo nuestras mentes al descubrimiento de las leyes de la Naturaleza, mediante la investigación minuciosa de los casos de formas raras de enfermedad"[5]. Hace ya más de 300 años que Harvey

[5] Avellaneda Fernandez Alfredo, Martinez Izquierdo, (2.004) ***"Enfermedades raras un enfoque práctico"***, Madrid, Istituto de investigación de enfermedades raras.

propuso que una de las mejores maneras para entender las leyes de la naturaleza es el conocimiento de las formas raras de enfermedad.

Sin embargo el concepto de enfermedades raras, se acuña por primera vez cerca de los 80 en EE.UU. El empleo en medicina del término enfermedades raras, su uso creciente y sistemático, tiene poco más de 40 años, por lo que se puede decir que es reciente. Se acuñó en 1.978 para referirse a las enfermedades metabólicas hereditarias, dado que cada una de ellas es poco frecuente, pero el conjunto es amplio. Denominar a estas enfermedades raras tiene su origen en una publicación científica de la revista Norteamericana pediátrica en la que se usó el término Rare Diseases[6].

No obstante hay diversos modos de denominarlas, empleando términos como enfermedades minoritarias, enfermedades poco frecuentes o infrecuentes y enfermedades huérfanas.

EE.UU. implantaba el concepto de población huérfana de terapéutica (Homeless drugs) y, por extensión, se utilizaba el concepto de enfermedades huérfanas. Éstas se definían como las enfermedades que carecen de un tratamiento eficaz, útil y satisfactorio para las que no está disponible ningún medicamento u otro producto de diagnóstico, prevención o tratamiento.

Fue el país pionero en reaccionar ante esta situación, insistentemente denunciada por las asociaciones de afectados. Y lo hizo incentivando el desarrollo de Medicamentos Huérfanos, al aprobar en 1983 la Ley de Medicamentos Huérfanos (Orphan Drug Act), que eliminaba parcialmente las barreras administrativas para los mismos, pues reducía sustancialmente los impuestos federales de la investigación clínica, otorgaba la exención de tasas de solicitud para su aprobación por la FDA y garantizaba la exclusividad de comercialización durante un período de 7 años. En 1984 una enmienda a dicha ley facilitó la primera definición operativa de enfermedades raras, basada en criterios de prevalencia; según esta definición, las enfermedades raras son las enfermedades que afectan a menos de 200.000 personas o bien a más de 200.000 pero sin expectativas razonables de tratamiento. Gradualmente otros países fueron adoptando medidas similares: Japón en 1993, Singapur en 1995, Australia en 1997 y finalmente la Unión Europea en 1997.

[6] Rodriguez, Luis Carabajal (2.015). "***Enfermedades raras"***. México, Revista Mex. Pediatría (Rare diseases).

La primera descripción de una enfermedad rara vinculada a la herencia, fue la alcaptonuria, descrita por Archibald Garrod en el año 1.902.Un error congénito del metabolismo de los aminoácidos de la fenilalanina y tirosina, causado por la deficiencia de la enzimahomogentístico dioxigenasa, que determina la acumulación de ácido homogentísico en sangre y orina.

En los años sesenta, Guthrie descubre que una enfermedad rara, la fenilcetonuria, podía detectarse precozmente, midiendo los valores de fenilalanina en sangre del recién nacido, utilizando como muestra la sangre impregnada en papel. A partir de este hallazgo, se implantan, en casi todos los países, programas de cribado neonatal que poco a poco van extendiendo sus acciones incluyendo nuevas enfermedades en el diagnóstico precoz. Los criterios para incluir nuevos programas han sido ampliamente discutidos y no basta con tener identificada una enfermedad, ni tan siquiera el poder diagnosticarla. A este interés por diagnosticar cuanto antes cualquier tipo de enfermedad –rara o frecuente– se añaden las nuevas posibilidades que ofrecen los nuevos avances en genética, marcadores biológicos y bioquímicos. En este sentido, se ha venido hablando del cribado genético, como si fuera sinónimo de cribado neonatal.

El cribado neonatal se basa en marcadores bioquímicos que detectan enfermedades metabólicas hereditarias. Por su parte, el cribado genético suele estar orientado a poblaciones susceptibles (familias que ya han tenido un hijo afecto, familias con carga específica de una enfermedad; etnias, etc), también es útil en el campo clínico pero todavía hoy no muestran una gran utilidad en el ámbito poblacional. Las razones para no utilizar marcadores genéticos como prueba base en los programas poblacionales de cribado se debe a la diferente penetrancia de algunos de estos genes y al bajo valor predictivo positivo de todos estos marcadores cuando nos referimos a poblaciones generales. Sin embargo, este tipo de marcadores son útiles para la confirmación diagnóstica del caso, una vez que la determinación enzimática ha señalado que ese sujeto pudiera ser un enfermo o portador sintomático. Por su parte, las nuevas tecnologías y en concreto la espectrometría de masas en tándem, está proporcionando a todos los programas de cribado neonatal una nueva herramienta para la detección de varias enfermedades con una sola gota de sangre. Esta nueva tecnología está siendo objeto de investigación tanto entre los bioquímicos (sensibilidad, especificidad y variabilidad de los resultados ofrecidos para cada uno de los compuestos analizados)

como por los expertos en evaluación de tecnologías y expertos en salud pública (valor predicativo de las pruebas, historia natural de las enfermedades y coste-efectividad de los programas).

Ante la ausencia de datos fiables para el conjunto de posibles enfermedades a diagnosticar con esta tecnología, cada país está tomando decisiones unilaterales al incorporar de forma desigual esta tecnología, y por lo tanto rompiendo la equidad de los sistemas sanitarios dentro del territorio europeo. Los estudios sobre todas estas posibilidades tecnológicas y la existencia de evidencias sobre algunas enfermedades que podrían ser incluidas en los programas de cribado neonatal parecen apuntar a un cambio en las estrategias de estos programas de salud pública. Sin embargo, su implantación requiere de un consenso amplio, inversión en infraestructuras y recursos humanos y datos concluyentes sobre su validez y coste-efectividad. Toda esta ingente labor requiere de la aportación de la epidemiología como método para conocer mejor la historia natural no sólo de los casos más graves, sino también de los leves, que nunca serían diagnosticados con tecnologías menos sensibles, pero en cambio, pueden pasar a etiquetarse como enfermos al contar ahora con una mayor sensibilidad en la detección bioquímica.

El contraste entre los datos epidemiológicos de la población afectada por alguna de las enfermedades raras y la elevada diversidad y heterogeneidad de éstas, muchas reconocidas a lo largo de los siglos XIX y XX, otras descritas hace poco tiempo o muy reciente, nos pone ante la paradoja de la rareza, las enfermedades son raras pero los pacientes con enfermedades raras son muchos.

Éstos hitos demuestran que durante los últimos 500 años, siempre ha habido interés por parte de la profesión médica en el tratamiento de las enfermedades poco frecuentes. La propia evolución de la medicina y de la investigación, con la aparición de vacunas, la educación en estilos de vida u otros aspectos ha contribuido a que patologías que siglos atrás fueron minoritarias al día de hoy algunas hayan podido ser erradicadas.

Los avances médicos más importantes de la primera década del siglo XXI se han producido fundamentalmente en el campo de la biología molecular y, aunque muchos de ellos carecen todavía de aplicaciones clínicas, se espera que se produzcan en un futuro no muy lejano. Estamos asistiendo a una verdadera revolución médica hasta el

punto de que es posible que en no muchos años se reestructure la clasificación de las enfermedades tomando como base la genética.

Capítulo II

Caracteres del derecho a la salud

El derecho a la salud tiene una historia similar al de otros derechos humanos. Nace como una demanda social de trabajadores a la vista de sus precarias viviendas, condiciones de trabajo y asistencia sanitaria y, más tarde después de las dos guerras mundiales, surge como una necesidad para todos los ciudadanos a ser aportada por el Estado, capaz de proporcionar la promoción de la salud, la prevención de las enfermedades y rehabilitación.

El "llamado Derecho a la Salud", invita al encuentro a variadas disciplinas. La justificación está dada por la complejidad adquirida por el sistema de salud (en su variante pública privada o de la seguridad social), por la arquitectura fragmentada y segmentada de la legislación sanitaria (fundamentalmente en países federales), con una proliferación de normas sin una adecuada sistematización y armonización, hecho que dificulta no solo la certeza en su aplicación, el acceso a los servicios sanitarios y la consiguiente efectividad de los derechos, sino también, la posibilidad del ejercicio de administraciones eficientes.

Es un derecho humano que incluye en este contexto, tanto la garantía de acceso a los servicios de salud y asistencia médica, como el derecho a otras condiciones esenciales y determinantes de la salud: acceso al agua potable, suministro de nutrición y viviendas adecuadas, condiciones sanas en el trabajo y en el medio ambiente, acceso a la educación e información sobre cuestiones relacionadas con la salud.

Podemos decir como afirma Suarez "que de manera genérica, el derecho a la salud es un derecho multidimensional" porque su satisfacción implica la consecución de varios estándares. Es también un derecho de "tendencia expansiva" ya que su contenido no es estático: la evolución del hombre en el tiempo y los adelantos tecnológicos y

científicos han ido variando los estándares mínimos que conforman una "existencia digna" para cualquier habitante de una sociedad. Además afirma que el derecho a la salud abarca a toda la comunidad.[7]

Sagues se refiere al derecho a la salud, como uno de los derechos integrantes del derecho a la condición humana "derecho constitucional fundante" y personalísimo, ya que permite el ejercicio de todos los demás derechos.

Cuidar una adecuada, digna y suficiente prestación de servicio para toda la sociedad es una de las funciones indelegables asumida por el Estado.

El derecho a la salud es importante para todos los Estados, los cuales se han comprometido a protegerlo en el marco de declaraciones internacionales, leyes y políticas nacionales y conferencias internacionales.

Pensar a la salud como un bien que permita el desarrollo sostenible, individual y social, es una de las bases de una sociedad más justa, junto con la construcción de la ciudadanía participativa, fundada en la solidaridad, para el diseño y priorización de políticas públicas.

En el campo de la doctrina nacional, es importante tener en cuenta lo expuesto por Gabriela Fernanda Muñoz, quién propaga lo que certifican Augusto Mario Morello y Gabriel A. Stiglitz, quienes sostienen que el derecho a la vida, del que derivado el derecho a la salud, es un presupuesto ineludible para el pleno y digno desarrollo de la personalidad.

Naciones Unidas en el programa de Las Naciones Unidas para el desarrollo (PNUD), creado en 1.965 con la función de contribuir a la mejora de la calidad de vida de las naciones , conceptualizando el desarrollo como un concepto que va otorgando con amplitud mayores oportunidades al ser humano, entre las cuales se incluye la de disfrutar de una vida "saludable".

---

[7] Gómez Haiss, Dante D.(2.017). ***"La salud como derecho humano y social de primer orden"***. Bs As, disponible en https://aldiaargentina.microjuris.com/2018/04/12/la-salud-como-derecho-humano-y-social-de-primer-orden/ (visto 9/03/2.021).

Bidart Campos, sostiene que "la salud es un derecho, de los habitantes que hace parte de los que, como enumerados, tienen su eje en el art.14, y el sujeto pasivo es el Estado, que asume un deber negativo de abstención consistente en no violar ni dañar la salud de los habitantes"[8].

Si bien el derecho a la salud es de cada persona. Bidart Campos dice que hay aspectos grupales que desde la salud como bien jurídico individual permite pensar a la salud como una especie de bien colectivo. Entonces podemos decir que los que se enferman son siempre seres humanos y no la sociedad, pero hay enfermedades que por su masividad afectan a la salud colectiva y también a la individual.

Concepto de Salud

Cuando afirmamos que existe un derecho a la salud es pensar la salud como un bien público, como un derecho social, que supone un abordaje integral del ser humano. Esta perspectiva permite pensar al ser humano como un ser biopsicosocial y a la salud como un proceso dinámico.

La palabra salud viene del latín, salus, salute, salud, salvación y denota el normal funcionamiento psicobiológico de la persona.

El término castellano salvarse incluye el significado original de "superar una dificultad", entonces podemos decir que "salud es el hábito o estado corporal que nos permite seguir viviendo", según lo señala Santo Tomás de Aquino (Suma Teológica I-II ae, q.50, a.1, c).

Los romanos consideraban a la salud, como un estado físico y mental (Mens sana in corpore sano) y como una cuestión que tenía que ver específicamente con la higiene pública. Como mencione anteriormente este concepto fue variando a través del tiempo. En la antigüedad, estar sano equivalía a poder desarrollar las actividades cotidianas. Alguien con capacidad para el trabajo y las relaciones familiares y sociales era considerada sana ,aunque padeciese algunos de los procesos que hoy consideramos enfermedades , se trataba de una noción sumamente pragmática que hacía compatible la

[8] Bidart Campos, Germán J. (1.995). **"*Tratado Elemental del Derecho Constitucional Argentino"*** .Buenos Aires, Ediar.

definición de sano con el sufrimiento de algunas molestias, siempre que éstas no afectaran decisivamente a la actividad ordinaria. Las dificultades comienzan cuando se intenta superar esta noción .Es sabido que este tipo de definición es incorrecta porque , todo ser humano "es una totalidad" y el equilibrio de su estado de salud, debe cuidarlo por sí mismo y el Estado se encarga de que la salud del individuo y la salud pública mantenga su mejor nivel.

Recordemos que Galeno consideraba que la salud "Es el estado de perfecta armonía entre mente y cuerpo. Situación de perfecto equilibrio, de armonía perfecta. Pero hay distintos grados de salud: se opone el individuo absolutamente sano, respecto del absolutamente enfermo. A mitad de distancia entre ambos, aparece el bienestar, ni sano, ni enfermo. Entre aquellos extremos se ubican todos los diferentes matices de salud y enfermedad".[9]

Es importante mencionar que la "Declaración Universal de los Derechos Humanos" de 1.948 fue el primer instrumento que estableció que los derechos humanos son inherentes para todos los pueblos y Naciones. En ese mismo año la OMS definió salud como: "un estado de completo bienestar físico, psíquico y social".

"El disfrutar del más alto nivel alcanzable de salud es uno de los derechos fundamentales de cada ser humano sin distinción de raza, religión, creencia política, condición económica y social..." Definición del preámbulo de la Constitución de la OMS que aclara que no solamente bastará con la "ausencia de afecciones o enfermedades" (segundo párrafo).[10]

Más tarde la "Oficina regional para Europa de la OMS" describió a la salud como "la capacidad de desarrollar el propio potencial personal y responder de forma positiva a los retos del ambiente" definiéndola así entre la interacción del sujeto y su entorno.

En la "Conferencia Internacional sobre Atención Primaria de Salud" en el año 1.978, se reafirma que la salud es un completo bienestar de estado físico, mental y social, y no solo la ausencia de enfermedad, "es un derecho fundamental y que la

[9] Galeno. ***"Definiciones de salud".*** Disponible en https://psico.edu.uy/sites/default/files/cursos/nas_defsalu.pdf. (visto 15/03/2.021)
[10] Who_constitution(2.006). ***"Constitución de la organización mundial de la salud"***. Documentos básicos. Disponible en https://www.who.int/governance/eb/who_constitution_sp.pdf. (visto 15/03/2.021)

consecución de nivel de salud más alto posible es un objetivo social prioritario en todo el mundo, cuya realización requiere la acción de muchos otros sectores sociales y económicos, además del de la Salud".[11]

En el año 1.970, en la "XXIII Asamblea Mundial de la Salud" se afirmó que: "La salud es un derecho fundamental del hombre", refiriéndose, además, al derecho a la asistencia sanitaria y a la obligación jurídica de brindar esa asistencia tanto a personas individuales como comunidades.

El rol del Estado es fundamental, Ramón Carrillo, primer Ministro de Salud de la Nación, (11 de marzo de 1949-27 de julio de 1954)) quien fue el primero en aplicar la política sanitaria en Argentina manifestó: "que el Estado no puede quedar indiferente ante los problemas de salud de un pueblo, porque un pueblo de enfermos no es ni puede ser un pueblo digno. La Salud repito no constituye un fin en sí mismo, para el individuo ni para la sociedad, sino una condición de vida plena, y no puede vivir plenamente si el trabajo es una carga, si la casa es una cueva y si la salud es una prestación más del trabajador". Él advierte que lo social es clave y promueve en el campo de la medicina y de la salud una concepción sobre el hombre en su triple dimensión bio, psicoespiritual y social. Carrillo "sostiene que es evidente que actualmente no puede haber medicina sin medicina social y no puede haber medicina social sin una política social de estado" (…). Cuando se produce el fenómeno de un enfermo, este hecho individual es un índice del problema colectivo".

Así la salud, la enfermedad y la atención responden a procesos históricos que se encuentran atravesados por distintos factores: sociales, políticos culturales y/o económicos determinando y definiendo que se va a entender por salud y por enfermedad. Por lo tanto, los procesos de salud-enfermedad, son procesos que constituyen la vida cotidiana, y organizan la vida individual, familiar y social.

[11] (2.012)***"Pan American Health Organization"***. Disponible http://www.paho.org/spanish/dd/pin/alma-atadeclaración.htm. (visto 17/03/2.021).

Concepto Enfermedad.

"La salud y la enfermedad, en sí mismas, como sucesos que les acontecen a los individuos y a las comunidades, son también sucesos ecológicos, y por ello, las definiciones de salud no pueden obviar esta interdependencia." San Martín, 1982

El término enfermedad viene del latín infirmitas, que significa literalmente «falto de firmeza».

El concepto médico de enfermedad ha variado mucho a lo largo del tiempo según la evolución y estructura de la sociedad. Las enfermedades sufridas por la población son diferentes según el momento histórico, económico, social y geográfico. La revolución científica del siglo XVII liderada por Galileo forjó el camino certero gracias a la "invención" del método científico- para el entendimiento del enfermar.

La salud es mucho más que ausencia de enfermedad o tener acceso a la atención médica; es un derecho fundamental que toca todos los aspectos de la vida y por eso es tan importante entender la salud del modo más amplio posible.

Según la **OMS**, la enfermedad es la de "Alteración o desviación del estado fisiológico en una o varias partes del cuerpo, por causas en general conocidas, manifestada por síntomas y signos característicos, y cuya evolución es más o menos previsible". Hay enfermedades más comunes y otras que son poco frecuentes.

Lo que está claro es que la enfermedad es una parte más de la salud, y de la vida en general. Es imposible evitar la enfermedad dentro del proceso biológico, como parte natural de la interacción del individuo con el mundo que le rodea, tanto a nivel ambiental como en el contacto con otros seres humanos, animales, y materias en general. El concepto de enfermedad es tan amplio como la propia vida, así que vamos a ver otra definición de enfermedad para aclarar posibles dudas.

La enfermedad es considerada como cualquier estado donde haya un deterioro de la salud del organismo humano. Todas las enfermedades implican un debilitamiento del sistema natural de defensa del organismo o de aquellos que regulan el medio interno. Incluso cuando la causa se desconoce, casi siempre se pueden explicar las enfermedades en términos de los procesos fisiológicos o mentales que se alteran.

Se la puede considerar desde dos concepciones: una subjetiva, que es el malestar y otra objetiva, que es la que afecta a la capacidad de funcionar (limitación del funcionamiento corporal en diferentes grados).

Definición de enfermedad poco frecuente.

Una “enfermedad poco frecuente (EPOF)” o también internacionalmente llamada “enfermedad rara (ER)” es aquella que afecta a un número reducido de personas en una población determinada. A nivel internacional no hay un consenso sobre la prevalencia que se utiliza para definir lo “poco frecuente”, sino que cada país establece su propia definición en cuanto a prevalencia mediante el marco legal sancionado. Por lo tanto, no existe una definición universalmente. En Estados Unidos, según la "Ley de las enfermedades raras del 2002" (Orphan Drug Act) se define que una enfermedad es considerada “rara o poco frecuente” específicamente de acuerdo a la prevalencia, señalando que es "cualquier enfermedad o afección que afecte a menos de 200 mil personas en el territorio (1:1.500)”. La misma prevalencia fue la que se estableció para la "Ley de medicamentos huérfanos de 1983", una ley federal publicada para fomentar la investigación de las enfermedades raras y sus posibles curas.

En Japón, la definición legal de "enfermedad rara o poco frecuente" es aquella que afecta a menos de 50.000 personas o a una de cada 2.500 personas (1:2.500). Según la definición de la Unión Europea (UE), enfermedades raras, minoritarias, huérfanas o enfermedades poco frecuentes son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica que tienen una prevalencia menor de 5 casos por cada 10.000 habitantes. Esta definición fue la adoptada por el «Programa de Acción Comunitaria sobre Enfermedades Raras 1999-2003» y es utilizada también por la Agencia Europea de Medicamentos (EMA) para la declaración de medicamentos huérfanos, así como por la gran mayoría de sus Estados Miembros. Argentina, en el año 2011, sancionó la Ley Nac. Nº 26.6891 “Cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes” –reglamentada mediante el Decreto 794/2015. La ley define en su Art. 2 que se considera EPOF a aquellas patologías cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil personas (1:2.000), referida a la situación epidemiológica nacional.

En ciertas ocasiones se dan confusiones conceptuales entre prevalencia e incidencia. La prevalencia es el número de personas viviendo con una enfermedad en un momento dado. Mientras que la incidencia es el número de nuevos diagnósticos de una enfermedad en un año determinado. La prevalencia es el parámetro que se utiliza como criterio en la definición de las enfermedades poco frecuentes. Dado el avance del conocimiento, nuevas entidades se descubren casi a diario, siendo que es difícil especificar el número exacto de EPOF. En la actualidad, se estima que entre 6.000 y 8.000 enfermedades poco frecuentes se han descrito en el mundo, según la Organización Mundial de la Salud. A pesar de tratarse de enfermedades poco frecuentes de forma aislada, en su conjunto representan un importante número de personas ya que afectan al 8% de la población mundial: 560 millones de personas.

• 29 millones de personas en la Unión Europea

• 30 millones de norteamericanos

• 42 millones en Iberoamérica

• 3,2 millones de personas en Argentina

A pesar de constituir un grupo muy heterogéneo de entidades clínicas, las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características comunes:

• En su mayoría, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en edades tempranas de la vida (edad pediátrica). Otras en la edad adulta.

• Tienen carácter crónico, en muchas progresivo, graves, con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad.

• Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstica.

• Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multisistémicas. La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de

afectación (gravedad y pronóstico). Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro, e incluso, dentro de una misma familia. Se estima que el 80% de las EPOF son genéticas.

Paraparesia Espástica Hereditaria o enfermedad de Strumpell Lorraim una enfermedad rara.

Lo que se cree fue la primera descripción de Paraparesia Espástica Hereditaria fue en el año1880 por Strumpell, quien reportó un caso de dos hermanos, con un padre que refería problemas para caminar, por lo que se interpretó que se estaba en presencia de una enfermedad de transmisión autosómica dominante. Presentaban una debilidad progresiva y espasticidad predominante en las piernas. Más tarde, en 1886 realizó más hallazgos patológicos en uno de estos individuos y en otro estudio postmortem sin relación con estos pacientes. En ambos estudios constató que las lesiones estaban casi exclusivamente limitadas a la médula espinal y consistía en una degeneración de la vía lateral piramidal. Cabe destacar que cuatro años antes, en 1876, Seeligmuller describió una condición muy similar. Otros autores como Bickerstoff (1950), Ozvarth (1968) y Behan y Maia (1974) concuerdan en que la descripción de la enfermedad hecha por Strumpell es una entidad clínica y patológica (un raro desorden hereditario caracterizado por una progresiva debilidad y espasticidad de los MMII). En 1898 Lorrain reportó 3 casos donde enfatizó en la herencia familiar de la enfermedad. Tanto él como Strumpell se ganaron el epónimo de la patología por otros autores, que también es conocida actualmente como enfermedad de Strumpell Lorrain.

“Es un grupo genético y clínicamente heterogéneo de trastornos neurológicos lentamente progresivos caracterizado, en su forma pura, por signos piramidales (debilidad, espasticidad, reflejos tendinosos vivos y respuestas plantares extensoras) que afectan predominantemente a las extremidades inferiores y con una posible asociación con alteraciones esfinterianas y déficit sensitivo profundo. En su forma compleja, se

manifiesta con hallazgos adicionales variables de características neurológicas o no neurológicas. ”[12]

La literatura data de 104 familias con 563 miembros que padecen esta enfermedad registrado desde 1880. La PEH tiene una prevalencia de 4.3 a 9.6 de casos cada 100.000 personas. Los síntomas comienzan en los miembros inferiores con una dificultad en la marcha o trastorno de la misma. Se van a encontrar espásticos, con reflejos de estiramientos musculares exagerados y respuesta plantar extensora. La debilidad de esta zona es poco común, en el caso de estar presente, es leve. Posteriormente se pueden ver afectados los miembros superiores y en menor medida los músculos que controlan el habla y la masticación.

Comienza con tendencia a tropezar en superficies irregulares o dificultad para correr. En edades tempranas se traduce como un retardo en el desarrollo. Si aparece en la infancia tardía pudo haber caminado normalmente sin que se haya presentado el trastorno en la marcha. Puede ser asimétrica tempranamente, pero es bilateral.

El diagnóstico positivo se sospecha cuando se presentan pacientes con espasticidad en miembros inferiores y antecedentes familiares previos. En el examen clínico se buscan hiperreflexia, y otros trastornos posibles. Si se asocia o no con otros signos se clasifica dentro de la forma pura o complicada. Otras pruebas a realizarse para confirmar y/o descartar otras patologías son resonancia magnética de médula espinal y cerebro, mielografía, potenciales evocados somatosensitivos y motores, estudios de conducción nerviosa, electromiografía, estudios metabólicos, pruebas serológicas y estudios inmunológicos.

Esta patología puede ser heredada de tres formas genéticamente. Autosómico dominante, autosómico recesivo o ligado a un gen X. Un 70 y 80 % de todos los casos de la enfermedad corresponden a la herencia autosómica dominante. Dentro de este grupo un 40% es debido a mutaciones en el gen SPG4 (espastina), un 10% al SPG3A (atlastina). En el caso del gen autosómico recesivo, la mutación más frecuente es en SPG11.

[12] Orphanet(2.021).***“Portal de información de enfermedades raras y medicamentos huérfanos”*** https://www.orpha.net/consor/cgi-bin/OC_Exp.php?Expert=685&lng=ES (visto 21/03/2.021).

El sistema motor de pacientes con Parapesia Espástica Hereditaria se puede ver afectado en diferentes grados, dependiendo del tipo de mutación genética en el gen SPG4.

La enfermedad de Strumpell Lorrain puede ser clasificada en dos grupos, pura o complicada. En la forma pura, a la entidad clínica de la enfermedad, también se incluyen paresias de los músculos inferiores, alteración esfinteriana, alteración leve de la columna dorsal, hiperreflexia de los músculos superiores, dismetría leve y pérdida del reflejo del tobillo.

La forma de comienzo puede ser de la infancia a los 80 años. Estudios neuropatológicos apoyan la hipótesis que la lesión se encuentra en la médula espinal, basándose en informes anteriores no se encontraron anormalidades en el sistema nervioso periférico. Hay una subdivisión basada en la edad de comienzo de la enfermedad, tipo I (antes de los 35 años) y tipo II (después de los 35 años). En el primer tipo los pacientes tienen un lento y variable curso de la enfermedad, a diferencia del segundo tipo, donde se evoluciona con mayor rapidez, con una debilidad muscular, síntomas urinarios y la pérdida sensitiva están más marcados. En la forma complicada se suman signos neurológicos tales como ataxia, sordera, cataratas, epilepsia, demencia, entre otros. La espasticidad, entonces, se ve acompañada de una alteración con atrofia muscular, retraso mental, neuropatía periférica.

En el desarrollo normal, los primeros fenómenos motores se inician durante la gestación. Al nacimiento, el reflejo automático de marcha está presente y este a medida que continúa el desarrollo desaparece. La media de los niños adquiere la bipedestación con ayuda en torno a los siete meses y la marcha independiente sobre al año de vida. A este periodo que ocurre desde el nacimiento hasta el desarrollo de la marcha independiente, lo llaman periodo de adquisición. Este periodo se caracteriza por importantes cambios óseos y musculares que se acompañan del desarrollo de actitudes posturales, habilidades motoras y cognitivas que de desembocan en la adquisición de la marcha bípeda.

Tras este el periodo, ocurre un periodo de maduración hacia la marcha adulta. Clásicamente, se considera que el desarrollo de la marcha se estabiliza sobre los 5 años y que los cambios posteriores son debidos al crecimiento. Sin embargo, algunos autores

abogan por que la marcha sigue madurando hasta la adolescencia. Los mecanismos detrás del desarrollo motor, en concreto, de la aparición, del refinamiento y de la maduración de la marcha, son ampliamente desconocidos. Dos fenómenos son claves para entender este proceso: el crecimiento musculo esquelético y el desarrollo postnatal el sistema nervioso central. Cómo influyen cada uno de ellos y qué papel tiene la interacción entre ellos son dos preguntas difíciles de responder.

Desde el punto de vista de la enfermedad, los mecanismos de desarrollo de la marcha probablemente se alteren en el marco de la neurodegeneración y de los cambios musculo esqueléticos que se producen secundariamente a la espasticidad al igual que ocurre en otras enfermedades.

A la espera de tratamientos neuroprotectores eficaces, el tratamiento de los pacientes con Paraparesia Espástica Hereditaria o Síndrome de Estrumpell Lorraim, se basa en tratamientos paliativos. Existen pocos estudios que analicen específicamente el efecto de la terapia física, en éstos pacientes. Las opciones del tratamiento anti espástico se han trasladado desde el manejo de la espasticidad infantil y existen pruebas específicas de eficacia del tratamiento con toxina butulínica y baclofeno. Algunos pacientes adultos con formas complicadas asocian distonía. Por otro lado, existen trastornos metabólicos cuyas manifestaciones clínica es también una paraparesia espástica progresiva, donde el tratamiento es potencialmente importante. Muchos de éstos tratamientos son intervenciones complejas que deben personalizarse en cada paciente.

Es muy importante el estudio de la marcha de los pacientes con paraparesia espástica hereditaria en la edad pediátrica, es una enfermedad cuya diagnóstico puede ser complicado al confundirse con otras enfermedades. La gran dificultad del diagnóstico en la edad pediátrica reside en que sus manifestaciones clínicas y su forma de inicio son similares a la parálisis cerebral infantil (pci).

El diagnóstico precoz es clave, en los pacientes diagnosticados erróneamente con parálisis cerebral, se llega al diagnóstico correcto tras largos años de lenta y continua progresión de la enfermedad.

Características y formas de abordaje

Las enfermedades poco frecuentes comparten ciertas características comunes: o en su mayoría, son enfermedades hereditarias que habitualmente se inician en edades tempranas de la vida (edad pediátrica), otras en la edad adulta. Tienen carácter crónico, en muchas progresivo, graves, con una elevada morbi-mortalidad y alto grado de discapacidad. Presentan gran complejidad etiológica, diagnóstica y pronóstico. Requieren un manejo y seguimiento multidisciplinario. La naturaleza de los procesos patológicos varía desde enfermedades que afectan a un único sistema orgánico hasta enfermedades que son multi-sistémicas.

La heterogeneidad de estas enfermedades se manifiesta en distintos perfiles de su historia natural, lo cual condiciona la actuación clínica y preventiva de los servicios de salud. Estos perfiles hacen referencia a las causas de la enfermedad (etiología), edad de aparición y desarrollo temporal de la enfermedad (cronobiología), expresión clínica (semiología y fisiopatología) y grado de afectación (gravedad y pronóstico). Evidentemente los perfiles de la historia natural son muy diversos y varían de una enfermedad a otra, de un enfermo a otro, e incluso, dentro de una misma familia. La mayoría de las enfermedades poco frecuentes son genéticas (se estima que el 80%), otras son enfermedades auto-inmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, cánceres poco frecuentes, entre otras categorías. [13]

[13] Lic.Peñaloza, Escati Luciana (2.018). ***"Informe de enfermedades poco frecuentes en Argentina"***, capítulo I, pagina 8.Disponible en https://fadepof.org.ar/downloads/Informe_EPOF_ARG_FADEPOF_2018_final.pdf (visto 22/03/2.021).

Paraparesia espástica hereditaria, concepto y consideraciones generales.

El término Paraparesia hespástica familiar (PEF), reúne a un grupo heterogéneo de enfermedades neuro-degenerativas y/o del neuro-desarrollo, determinadas genéticamente, cuya manifestación clínica principal es un síndrome piramidal (espasticidad, hiper-reflexia, hipertonía, pérdida de fuerza y pérdida del control selectivo) limitado o con predominio en las extremidades inferiores.

Antes del desarrollo de las técnicas moleculares las PEH, se clasificaron en "forma pura" y "formas complicadas". Las formas puras se han definido como aquellas que presentan solo síntomas piramidales, mientras que las formas complicadas pueden asociar síntomas piramidales, con síntomas neurológicos de otro tipo (poli neuropatía, ataxia, retraso mental, epilepsia, demencia, trastornos extra piramidales). Esta clasificación es útil para comprender la diversidad de manifestaciones desde el punto de vista clínico y para el diagnóstico de presunción de PEH, sin embargo, éstas clasificaciones crea artificialmente crea categorías dentro de un espectro y no es útil para predecir el tipo de herencia ni el gen afecto, ya que mutaciones en un mismo gen y en una misma familia puede presentar un fenotipo complicado o puro. El advenimiento de la genética molecular a permitido incorporar una nueva clasificación en función del gen afecto. Hasta la actualidad se conocen más de 70 genes involucrados, con varias mutaciones en la mayoría de ellos, y con distintos patrones de herencia autosómica dominante, autosómica recesiva, ligadas al cromosoma x3 y herencia mitocondrial.

"A parte de la variabilidad genética, este grupo de enfermedades tiene característicamente una marcada variabilidad fenotípica, tanto de edad de presentación, clínica asociada, gravedad y de los resultados de las pruebas complementarias que no sólo ocurre entre las distintas mutaciones, sino que también está presente en una misma familia con una misma mutación. También la penetrancia es variable y se desconocen los determinantes del grado de penetrancia de cada mutación específica y de la relación genotipo-fenotipo"[14].

[14] Bronstein A.M. (2004). ***" Clinical disorders of balance, posture and gait"***. Londres. Arnold.

El Sistema Nervioso Central (SNC) pone a disposición de la marcha una buena batería de mecanismos de integración sensitivo-motora que consiguen la estabilidad postural, el equilibrio y el balance para conseguir el desplazamiento representado en el plan cognitivo, a través de la secuencias coordinadas de contracciones musculares y palancas anti gravitatorias. Cuando las vías anatómicas se deterioran debido a mutaciones genéticas que afectan a los axones y a la mielina, el sistema busca inicialmente la compensación de modo que el desplazamiento se realice, aunque este ocurra poniendo a riesgo las estructuras biomecánicas[15]. Así pues, la marcha alterada de los pacientes con PEH supone un modelo de estudio del margen adaptativo del sistema motor. Es importante centrarse en pacientes pediátricos por ser la infancia una de las etapas de mayor demanda adaptativa al coincidir temporalmente los procesos de crecimiento musculo esquelético y de desarrollo cognitivo. Además, la edad pediátrica es una ventana terapéutica precoz en la que el diagnóstico diferencial es especialmente complejo.

Desde el punto de vista diagnóstico, el examen neurológico (incluido el análisis visual de la marcha) y las pruebas complementarias pueden ayudar a dirigir el diagnóstico genético pero una gran parte de los casos no presentan hallazgos "guía".

Manifestaciones clínicas de la PEH

"Desde el punto de vista clínico la forma de presentación más frecuente en la PEH es la alteración de la marcha debida a la espasticidad y debilidad de los miembros inferiores, que se inicia en la parte más distal y va ascendiendo sin afectación de los miembros superiores".[16] A la exploración se aprecia hiper reflexia con reflejo cutáneo plantar extensor bilateral acompañado de debilidad sobre todo en los músculos iliopsoas, isquiotibiales y tibial anterior, y espasticidad que es predominante en cuádriceps, aductores, gastrocnemios-sóleos e isquiotibiales. La predominancia de la espasticidad sobre la debilidad o viceversa es variable entre paciente y va a tener mucha importancia en el manejo terapéutico. La descripción de las manifestaciones clínicas de la marcha en estos pacientes se ha limitado tradicionalmente a mencionar la alteración del

[15] Perry J, Burnfield JM (2.010). ***"Gait analysis: normal and pathological function".*** Londres, Slack

[16] Aepef (2.009). ***"Paraparesia espástica familiar".*** España. Disponible en https://aepef.org/campana-tu-informacion-es-importante/ (visto 25/03/2.021).

equilibrio y el patrón de marcha espástica, sin ahondar en particularidades dentro de este patrón como si se ha hecho en, por ejemplo, la parálisis cerebral infantil.

La urgencia urinaria también es muy frecuente a medida que la enfermedad va evolucionando, aunque también se ha descrito como síntoma inicial. Cuando las manifestaciones clínicas de un paciente se limitan a estos síntomas nos encontramos ante una paraparecia espástica pura, que en general no anticipan disminución de la supervivencia. Las PEH complicadas se definen cuando además del cuadro piramidal existen otras alteraciones del sistema nervioso, como neuropatía, retraso psicomotor, demencia, ataxia, epilepsia, atrofia óptica, trastornos extra piramidales.

La edad de inicio de los síntomas, es muy variable incluso en un mismo tipo de mutación, pudiendo debutar en la infancia o en la madurez, lo que no ayuda en la predicción del tipo de mutación. La progresión de la enfermedad también tiene una alta variabilidad, aunque la mayoría de los pacientes alcanzan en algún momento un grado de discapacidad que posteriormente se mantiene estable durante largo tiempo.

Las técnicas complementarias que pueden ser de ayuda para el diagnóstico de la PEH son los estudios neurofisiológicos (conducciones motoras centrales, potenciales evocados somato sensoriales, potenciales evocados visuales, potenciales evocados auditivos, electromiograma y electroneurograma) para comprobar si existen alteraciones, y las pruebas de neuroimagen (principalmente resonancia magnética nuclear cerebral y medular) que en ocasiones ofrecen lesiones que pueden ser claves en el diagnóstico como el adelgazamiento del cuerpo calloso o de la médula torácica. Técnicas más modernas de neuroimagen, las cuales no están completamente integradas en la práctica clínica habitual, como el difusor de tensor de imagen (DTI) muestran que los pacientes de PEH tienen un alteración micro estructural de la sustancia blanca tanto en el tracto cortico espinal como en otras áreas.Sin embargo, no todos los pacientes muestran alteraciones en las pruebas de imagen y neurofisiológicas.

La variabilidad de la clínica, las pruebas complementarias, la patogenia y la multiplicidad genética complica de manera muy importante el diagnóstico de estas enfermedades. Por ello, desde un punto de vista práctico, se han desarrollado una serie de criterios diagnósticos para las formas puras de forma que indican al clínico cuando hay que sospechar una PEH y por tanto es necesario hacer el estudio genético. Este se ha de realizar ante la alteración progresiva de la marcha,

espasticidad de extremidades inferiores, hiperreflexia, reflejo cutáneo plantar extensor, historia familiar compatible y tras descartar otras causas.[17]

Paraparesias espásticas hereditarias autosómicas dominantes

La herencia autosómica dominante es la forma de herencia más frecuente en nuestro medio, hasta un 80% de los casos-La más frecuente de ellas (alrededor del 50% de los casos autosómicos dominantes y del 10 al 15% de los casos esporádicos) es la SPG4, que está determinada por la mutación en el gen de la espastina.Esta proteína es una Atpsa con vital importancia para la movilidad de los microtubulos y del transporte axonal.El fenotipo más frecuente es el de una PEH no complicada que se inicia en torno a la 4 década de la vida, aunque se han descrito formas complicadas. La penetrancia es alta en el caso de la SPG4 (en torno al 90%), presentando dependencia con la edad (mayor penetrancia a mayor edad).SPG3, que codifica para la proteína atlastina, se encuentra mutado en el 10% de los caos y es la PEH más frecuente de edad infantil.Ésta proteína pertenece a la familia de la GTPasas e interactúa con otras proteínas como la espastina, su función es el mantenimiento de la morfología del retículo endoplasmático.El fenotipo asociado con más frecuencia a esta mutación es de una PEH no complicada que se inicia en la infancia, auqnue también hay fenotipos complejos.[18]

SPG10 conforma el 3% de las PEH autosómicas dominantes, pero que asciende al 10 si consideramos solo las formas complicadas. Se produce por la mutación en el gen KIF55A que codifica para la cadena pesada de kinesina cerebral. La clínica descrita inicialmente es la de una forma pura de inicio en la juventud, sin embargo las formas complicadas son frecuentes alrededor del 10% y se caracterizan por presentar amiotrofia, neuropatía, parkinsonismo y retraso mental.

---

[17] Dr. Castellanos,Robaina Gerardo (2.002). ***"Revista Cubana de pediatría, Aspectos clínicos y genéticos en el diagnóstico de la paraparesia espástica hereditaria".*** Habana. Disponible en http://scielo.sld.cu/scielo.php?script=sci_arttext&pid=S0034-75312002000100008 (visto 29/03/2.021).

[18] Alvarez, Victoria -Berciano, José-Gomez , (2.015). ***"Guía clínica de pacientes de Paraparesia Espástica Hereditaria".*** Disponible en https://aepef.org/wp-content/uploads/2014/03/Guia_Clinica.pdf (visto 01/04/2.021).

Relevancia del estudio de la marcha de los pacientes con PEH en la edad pediátrica

El estudio de la PEH durante la edad pediátrica es muy importante; como modelo, es una enfermedad neurodegenerativa que ocurre durante el desarrollo postnatal del sistema nervioso y como problema clínico, es una enfermedad cuyo diagnóstico puede ser complicado al confundirse con otras más frecuentes.

La PEH, cuando se inicia precozmente en la infancia, interfiere en el desarrollo normal del sistema motor. Durante la edad pediátrica el sistema nervioso central está en desarrollo y el sistema musculo esquelético creciendo. Por ello, la marcha se modifica en función de estoscambios.

La gran dificultad del diagnóstico de la PEH en edad pediátrica reside en que sus manifestaciones clínicas y su forma de inicio son similares a la parálisis cerebral infantil (PCI) simétrica de miembros inferiores. En la PCI , los síntomas piramidales son también muy llamativos y pueden concurrir con otras alteraciones neurológicas. Se piensa que las PEH esporádicas, bastantes PEH recesivas y algunas PEH dominantes son diagnosticadas erróneamente de PCI de causa no establecida. Al contrario que en la PEH, la lesión que produce los síntomas en la PCI no es progresiva aunque la discapacidad funcional aumente por el efecto biomecánico del crecimiento y de las compensaciones adaptativas.

Hay más diferencias conceptuales entre la PCI y la PEH que se derivan de la distinta etiopatogenia (ver tabla 1).A los pacientes con PCI y PEH, se añaden otras enfermedades heredo degenerativas (ataxias hereditarias, neuropatías hereditarias, enfermedades degenerativas, etc.) que pueden tener manifestaciones similares y que complican aún más el diagnóstico genético de la PEH.A pesar de las similitudes clínicas, todas son enfermedades muy distintas en cuanto a su enfoque terapéutico, pronóstico y preventivo (a los niveles de consejo genético, cribado familiar y complicaciones específicas). A consecuencia, el diagnóstico precoz es clave.

Actualmente no disponemos de marcadores ni de técnicas diagnósticas

(resonancia magnética y estudios de neurofisiología= que permitan el diagnóstico precoz en la mayoría de los casos de PEH. Además el cribado genético de todos los pacientes con PCI de causa desconocida es inviable por su coste e imposible porque sólo una minoría de mutaciones puede ser analizada fuera del ámbito de la investigación. En los pacientes con PEH que son diagnosticados de PCI erróneamente, se llega al diagnóstico correcto tras años de lenta y continua progresión de la enfermedad cuando las estrategias neuro protectoras serían ya inútiles por tardías. En este contexto, la demanda de herramientas diagnósticas precoces es apremiante ya que la clínica y la neurofisiología no suelen ser determinantes ni precoces y el estudio genético es caro, complicado e insuficiente. Ello hace que haya algunas líneas abiertas de neuro imagen, de estudios neurofisiológicos y de otros bio marcadores.

	Paraparesia espástica hereditaria	Parálisis cerebral infantil
Frecuencia	1,27-9,6 por 100.000 habitantes	2-3 por 1000 niños
Etiología	Enfermedad degenerativa de causa Genética	Lesión cerebral no progresiva de causa mayoritariamente adquirida
Fisiopatología	Degeneración axonal progresiva	Compensación adaptativa + crecimiento
Evolución	Lenta progresión de la clínica y de la lesión.	Progresión sólo de la clínica
Objetivos Terapéuticos	Frenar la progresión de la lesión + frenar la progresión clínica + alivio de los síntomas	Frenar la progresión clínica alivio de los Síntomas

Tabla 1: Diferencias entre la PEH y la PCI

Tratamientos de la PEH

A la espera de tratamientos neuro protectores eficaces, el tratamiento de los pacientes con PEH, se basa en tratamientos paliativos. Existen pocos estudios que analicen específicamente el efecto de la terapia física en estos pacientes más allá de alguno que describe posibles beneficios del entrenamiento robotizado repetitivo en tapiz.

Las opciones del tratamiento antiespástico se han trasladado desde el manejo de la espasticidad infantil y existen pruebas específicas de eficacia del tratamiento con infiltración de toxina botulínica, bomba de baclofeno intrateca y rizotomía dorsal selectiva.

"El uso de neurotransmisores inhibitorios reduce el índice de transmisión en las sinapsis. Simplemente esto significa que la intensidad de la espasticidad es reducida con medicación, pero también lo es el movimiento".[19]

El manejo de deformidades se basa en la inmovilización con yesos y en la corrección quirúrgica. Algunos pacientes adultos con formas complicadas que asocian distonia muestran respuestas al tratamiento con lovodopa. Otros fármacos neutropos que se han estudiado en la PEH y cuyos estudios han mostrados resultados negativos a la hora de mejorar el fenotipo motor de estos pacientes han sido el metilfenidato y la gabapenntina. Por otro lado, existen trastornos metabólicos cuya manifestación clínica es también una paraparesia espástica progresiva y que puede ser heredable cuyo tratamiento etiológico es potencialmente importante. El efecto de estos tratamientos sobre la marcha se ha analizado con análisis instrumental de marcha en algunos casos. Muchos de estos tratamientos son intervenciones complejas que deben personalizarse en cada paciente y en las que el análisis instrumental de marcha puedan en el futuro jugar un papel en la personalización de estas intervenciones.

[19] Aepef (2.009). ***"Paraparesia Espástica Familiar".***Disponible en http://aepef.org/que-es-la-paraparesia/ (visto 6/04/2.021).

El paciente como promotor de su propia salud

Es útil hablar de responsabilidad del paciente y que empoderarlos signifique también mostrarles que las capacidades para cuidarse están en su propio ser.

La Dra. Mirta Roses Periago, Directora de la Organización Panamericana de la Salud desde 2003 hasta 2013, mencionaba como una línea de acción estratégica para abordar los desafíos actuales en la salud pública al "empoderamiento de los individuos, familias y comunidades con más y mejor conocimiento de sus derechos, deberes y responsabilidades en el campo de la salud".[20]

Sin embargo, esto es desconocido en general, ya que siempre miramos al otro como primer responsable de todo sin dejar lugar para ver en qué medida uno mismo contribuye a esto o a aquello. Por eso, frente a ese desconocimiento, es que la responsabilidad vuelve al legislador y al Estado como generador de políticas públicas, que deben velar siempre por el bienestar general. Y desde ahí multiplicarse en la escuela, la familia y los medios de comunicación.

El paciente empoderado es aquel que cumple con todos o algunos de estos puntos:

- Entiende su estado de salud y el efecto de la enfermedad en su cuerpo.
- Se siente capaz de participar en la toma de decisiones de forma conjunta con los profesionales de la salud.
- Se siente capaz de tomar decisiones informadas sobre su tratamiento.
- Entiende la necesidad de hacer los cambios necesarios en su estilo de vida para gestionar eficazmente su enfermedad.
- Es capaz de desafiar y hacer preguntas a los profesionales de la salud que le prestan cuidados.
- Toma la responsabilidad de su salud y busca activamente la atención sólo cuando sea necesario.
- Busca activamente, evalúa y hace uso de la información que obtiene de diferentes fuentes (por ejemplo, internet).

[20] Roses Peraagio, Mirta. " ***La red, una herramienta útil para la salud".*** Artículo publicado en Latin Salud.com. Disponible en http//www.latinsalud.com.artículos/00836 (visto 29/03/2.021)

De esta manera entenderán mejor cómo navegar entre los muchos actores en el sistema de salud incluyendo la familia, los médicos, las aseguradoras de salud, reguladores sanitarios, farmacéuticos. De esta manera se sentirán seguros de pedir la información que necesitan.

El término empoderamiento fue popularizado por Paulo Freire. Freire considera el empoderamiento como un proceso y un resultado. El empoderamiento es un proceso cuando el propósito de una intervención educativa es aumentar la propia capacidad de pensar de forma crítica y actuar de forma autónoma. El empoderamiento es un resultado, cuando se produce un mayor sentido de autoeficacia como resultado del proceso.

El empoderamiento del paciente es visto por los responsables políticos y los profesionales de la salud como un mecanismo para ayudar a los pacientes con enfermedades crónicas a gestionar mejor su salud y lograr mejores resultados en su tratamiento.

Se pueden establecer distintos grados de empoderamiento del paciente. El primer grado se produce cuando el paciente está informado por los doctores y es consciente de su estado de salud. El segundo grado se produce cuando el individuo se ve más activo, en tratamiento, mantenimiento y prevención de posibles riesgos. En el tercer grado tiene gran formación en salud. Se democratiza el conocimiento y paciente y doctor colaboran en el mismo nivel. Y en el cuarto grado, los pacientes no son sólo receptores de información, también son fuentes de información. Surge un nuevo concepto de empoderamiento desde el momento en que sus propias experiencias sanitarias sirven para ayudar a otros.

Existe un antecedente para el sector público de la provincia de Buenos Aires que, además de derechos de los pacientes, contiene una enumeración de obligaciones. Éste es el decreto que aprueba la reglamentación de la ley 11.072 de descentralización hospitalaria y cuyo art. 4 inc II de su anexo, incluye 6 “obligaciones de los pacientes y de sus familiares, en su caso” .

Muchas personas, inclusive los propios médicos, cuando se enfrentan a alguna de estas enfermedades no las reconocen como dentro de las categorías de ‘poco frecuentes’ o ‘raras’’ cuando en realidad sí lo son. Son enfermedades que tienen en

común una serie de situaciones como la de atravesar una ‘odisea diagnóstica‘, lo que se traduce en un número elevado de visitas médicas hasta llegar a un diagnóstico certero; escasos profesionales especializados y la dificultad para localizarlos dentro del sistema de salud; la afectación significativa de su calidad y/o expectativa de vida; y dificultades en el acceso a los tratamientos terapéuticos curativos o paliativos que contribuyan a controlar o detener el avance de la enfermedad o a la mejora de sus síntomas, en aquellos casos en que sí se dispone de alguna terapia.

Las dificultades a las que se enfrenta un paciente con Enfermedades Poco Frecuentes son muchas y variadas. En primer lugar, no cuentan con la adecuada y suficiente información sobre la patología que los afecta, sumado a que en nuestro país son muy pocos los centros de atención especializados.

Por otra parte, es limitado el número de especialistas capacitados para atender los distintos casos, dada la baja prevalencia de este tipo de enfermedades, mayormente concentrados en el ámbito metropolitano. Además, existen escasas políticas en materia de salud pública que motiven la investigación científica nacional sobre la temática.

En su gran mayoría, el camino de los pacientes hacia el diagnóstico correcto es un largo peregrinar entre centros y médicos de distintas especialidades, no sólo por el desconocimiento de las enfermedades sino también, porque pueden presentar síntomas comunes a otras patologías.

El tiempo transcurrido entre la aparición de los primeros síntomas hasta el diagnóstico adecuado es vital en muchos casos, ya que la falta de ello puede dejar secuelas irreversibles, y hasta inclusive, algún grado de discapacidad.

En este sentido, una de las mayores necesidades es la creación de centros de referencia que atiendan a los pacientes según sus necesidades específicas, tanto sean éstos pediátricos como adultos. En la actualidad, la mayor dificultad se presenta en la atención de adultos.

El abordaje de la atención sanitaria en niños y adolescentes cuenta con un mejor seguimiento en relación a la de los pacientes adultos, puesto que los médicos (de distintas especialidades) forman parte del mismo organismo, haciendo que la atención tenga un marco interdisciplinario. Cuando el paciente se convierte en adulto ya no puede ser atendido por los mismos especialistas y debe ser derivado a otros especialistas

que, por lo general, trabajan en diferentes hospitales unos de otros, y hasta en ocasiones, no se conocen. El seguimiento de estos casos se fragmenta.

Las enfermedades poco frecuentes producen un alto impacto emocional en la vida de los individuos y su familia.

Las dificultades y demoras en el diagnóstico afectan emocionalmente al individuo, quien muchas veces recibe respuestas esquivas o equívocas que no hacen más que aumentar la incertidumbre y angustia que todo diagnóstico conlleva. En los casos en los cuales han habido diagnósticos incorrectos estos sentimientos se incrementan haciendo que la vida del paciente y su entorno familiar se vea afectada en todos los ámbitos: escolar, laboral y social.

El diagnóstico correcto, contrariamente a lo que se supone, en muchos casos suele generar el "alivio" del conocimiento porque finalmente pueden ponerle un nombre a la enfermedad. Pero a la vez, este diagnóstico desata un sin fin de situaciones familiares nuevas e inesperadas a las que enfrentarse para poder contener a la persona afectada y/o a sí mismos. Preguntas sobre el futuro, el "porque a mí", la sensación de sentirse diferente, el aislamiento y la posibilidad de la muerte son algunas de las dudas a la que se enfrenta el paciente en el momento del diagnóstico.

La vida familiar suele cambiar su dinámica y girar en torno al paciente y sus necesidades. A modo ilustrativo, dentro de una familia hay un integrante que debe cuidar al paciente, otro se debe encargar de hacer todos los trámites burocráticos relativos al acceso a los estudios, tratamientos, especialistas, etc. El problema se incrementa en los casos de pacientes del interior del país que deben trasladarse y en ocasiones hasta instalarse en la Ciudad de Buenos Aires, separándose de su familia, vivir el desarraigo y asumir gastos extras hasta ese momento no contemplados.

Asimismo, el tener una enfermedad poco frecuente produce inconvenientes en el plano profesional afectando la inserción laboral del paciente y su economía familiar. En el caso de los niños, uno de los padres debe quedar a su cuidado lo cual también afecta la actividad laboral y los ingresos percibidos.

En otro plano de análisis, es válido destacar que mientras el paciente no cuenta con el diagnóstico correcto, el impacto en el sistema de salud es altísimo: estudios clínicos innecesarios, medicación que no corresponde, días de internación, ausentismo

escolar y/o laboral y hasta secuelas con diverso grado de discapacidad. Es un costo que podría reducirse si el paciente fuera diagnosticado precozmente y tratado de forma correcta.

A partir de estudios socioeconómicos realizados en los Estados Unidos y Europa sobre las Enfermedades Poco Frecuentes se ha comprobado que la asistencia integral al paciente en tiempo y forma genera un costo mucho menor para el sistema de salud a largo plazo, comparado con los gastos que debe afrontar en estudios, días de internación o prácticas innecesarias.

Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF)

Las organizaciones de la sociedad civil, juegan un papel importante debido a que se transforman en expertos sobre una condición específica, en este caso de salud, ejerciendo un rol múltiple. Sujeto de contención a los pacientes y familiares, como también ser el nexo o fuente de información fiable sobre cada enfermedad poco frecuente en particular, y en ocasiones, también en general. Esta entidad cumple un rol central en defender los derechos del paciente en cuanto a calidad de atención, acceso a tratamiento, y a la información. También es generador de propuestas para la implementación de políticas públicas eficaces en cuanto a las demandas socio-sanitarias del colectivo de afectados.

Los grandes desafíos que la realidad mundial presenta, promueven la necesidad de agruparse en espacios comunes de trabajo, generando sinergia basada en el conocimieto individual de cada organización de la sociedad civil, dando lugar a organizaciones de segundo grado, como la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, persiguiendo un objetivo común, alzar la vos de un número mayor de personas bajo condiciones de salud similares, en este caso las EPOF. Muchos otros ejemplos podrían citarse referidos a otras enfermedades de más prevalencia (Ej. SIDA/ VIH, Celiaquía, Diabetes, entre otras).

En particular, la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes (FADEPOF): es una Organización de la Sociedad Civil (OSC) sin fines de lucro, de segundo grado, conformada y liderada por la propia comunidad de pacientes y/o familiares de EPOF. Surge como espacio de trabajo en Junio de 2.011, siendo

constituida formalmente bajo la Resolución de la Inspección General de Justicia N° 1.360 DEL 27 de Diciembre de 2013.

En la actualidad, cuenta con la participación de 63 miembros entre organizaciones y grupos de pacientes y/o familiares de diversas enfermedades poco Frecuentes (EPOF). Trabaja a nivel nacional, en alianzas regionales y mundiales, representando y apoyando a las comunidades de personas –y entorno familiar y social.

FADEPOF, es miembro fundador de la Alianza Iberoamericana de Enfermedades Raras (ALIBER) y la Red Hermanos Aliados con Enfermedades Raras en Latinoamérica(HACER.LA). Se ha unido oficialmente como miembro pleno a la Alianza Internacional de las Organizaciones de Pacientes (IAPO) como también a la Red Rare Diseases Internacional (RDI).Posee lazos estrechos con EURORDIS, Rare Commons, Rare Connect y Orphanet, entre otros.

La Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes, presentó oficialmente en sociedad la creación de un Registro Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes (RENEPOF), un instrumento clave de reconocimiento internacional que tendrá por objetivo aumentar el conocimiento, poner en marcha una adecuada vigilancia epidemiológica, facilitar la toma de decisiones político-socio-sanitarias, mejorar la planificación de los servicios de salud y atención al paciente, y desarrollar investigación clínica.

"El RENEPOF, constituye un relevamiento de base poblacional de personas afectadas por estas enfermedades a nivel nacional, de uso administrativo, clínico y epidemiológico, a partir de la integración de información brindada por tres fuentes: profesionales de la salud, pacientes y/o sus representantes/cuidadores. Todos aquellos que padezcan una enfermedad poco frecuente, con diagnóstico certero o presuntivo, pueden completar sus datos ingresando en el sitio". [21]

La colaboración de estos tres niveles de fuentes se ha basado en las recomendaciones sobre buenas prácticas para el desarrollo de registros de pacientes con EPOF de la Plataforma de Registro de Enfermedades Raras en Europa (EPIRARE) y de

[21] Resumen de la región (2.018) ***"Ponen en marcha un registro nacional con patologías poco frecuentes".*** Disponible en https://www.resumendelaregion.com/ponen-marcha-registro-nacional-personas-patologias-poco-frecuentes/ (visto 15/04/2.021).

la ONG Enfermedades Raras en Europa (EURORDIS), que especifican que los datos brindados directamente por los propios pacientes y/o sus familiares o representantes legales en el proceso de registro -junto con los datos informados por profesionales de la salud- contribuyen a la integridad de la detección de casos y a mejorar la robustez, amplitud y calidad de los registros.

En opinión de la Lic. Luciana Escati Peñaloza, directora ejecutiva de FADEPOF, "especialmente se ha demostrado que los registros de pacientes de EPOF son un factor determinante para una investigación traslacional exitosa en el campo de las enfermedades poco frecuentes: registros bien implementados y organizaciones activas de pacientes, aumentan considerablemente la probabilidad de desarrollar un tratamiento para las enfermedades en cuestión".

"Además, la recopilación abarcativa de datos de pacientes facilita la creación de estándares de atención y mejora dramáticamente el manejo de la enfermedad y la esperanza de vida, incluso, en ausencia de nuevas terapias. Los registros de pacientes son un elemento básico de cualquier política sólida sobre EPOF" agregó.[22]

En nuestro país en el año 2.011 se sancionó la Ley Nac. 26.689 de "Cuidado integral de la Salud de las personas con enfermedades poco frecuentes", reglamentada por el Decreto 794/2015. Dicha ley les otorga a las personas con Enfermedades Poco Frecuentes algunos beneficios, que muchas veces son desconocidos por el propio paciente y terminan no siendo exigidos.

Desde FADEPOF, realizaron una prueba piloto a través de la implementación de una encuesta en formato electrónico y de acceso libre vía internet, con el objetivo de recabar información sobre el estado de situación de la población con EPOF en nuestro país. Con los datos registrados entre el 28 febrero y el 31 de diciembre del 2016, se realizó un estudio de tipo descriptivo, denominado "Dimensionamiento de Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina: Resultados para una encuesta pública 2016/2017, FADEPOF – Análisis descriptivo**"**. "A partir de las respuestas de 800 participantes (pacientes/ familiares y/o allegados), se pudo acceder a una primera aproximación sobre la situación de las EPOF en nuestro país y funcionó como trampolín

[22] Consenso Salud (2.018) ***"Crean el primer registro nacional de personas con enfermedades poco frecuentes".*** Disponible en http://www.consensosalud.com.ar/crean-el-primer-registro-nacional-de-personas-con-enfermedades-poco-frecuentes/ (visto 19/04/2.021).

para el lanzamiento oficial del RENEPOF, un proyecto mucho más ambicioso y abarcativo", Inés Castellano.

Para la definición de la estructura de los 'elementos de datos comunes' a recopilar en el RENEPOF**,** se tomaron las mejores prácticas consensuadas, probadas y validadas por el Instituto Nacional de Salud de los Estados Unidos (NIH), el Centro Nacional de Ciencias Trasnacionales Avanzadas (NCATS), el Repositorio de Datos del Registro Global de Enfermedades Raras (GRDR)·Otros estándares internacionales establecidos por la Plataforma Europea de Registros de EPOF (EPIRARE), ORPHANET EURORDIS y el Instituto de Salud Carlos III, de España. La adopción de dichos elementos de datos comunes tiene el objetivo principal de promover la recopilación de información de acuerdo con las especificaciones estandarizadas internacionalmente, que permiten la interoperabilidad de los datos y la comparabilidad de los indicadores con otras fuentes locales o de otros países y/o regiones, estableciendo un diálogo a nivel global sobre evidencia más amplia de cada una de las EPOF.

La información recopilada en el RENEPOF permitirá contar con los siguientes datos sobre nuestro país:

a) un listado de las EPOF.

b) un Mapa de Recursos Especializados en EPOF (por enfermedad y localidad / provincia).

c) un Registro de Personas interesadas en participar de Investigación en EPOF.

d) propuestas de protocolos de derivación a nivel federal, relacionado por patologías y centros de atención especializados.

e) un listado de tratamientos por EPOF, detallando los que se comercializan en Argentina o ingresan por RAEM.

f) un listado de vinculación por EPOF y dificultades de largo plazo.

g) evidencia epidemiológica que permita la generación de prevalencia nacional para ser implementada en Orphanet Argentina.

A su vez, el Registro brindará reportes sobre estadísticas de consulta pública, que en ningún caso contendrán datos personales de los usuarios, es decir, los datos se manejarán de forma absolutamente anónima. Dichos reportes estadísticos tienen el propósito de:

Analizar y elaborar políticas socio-sanitarias para las EPOF basadas en el conocimiento de la prevalencia, distribución y necesidades de los usuarios registrados.

Implementar un sistema de vigilancia de las EPOF en Argentina mediante los indicadores que surjan del análisis de los datos del registro.

Promover el desarrollo de investigación en EPOF a nivel nacional.

Mejoran la calidad de la información sobre cada una de las EPOF registradas, con el fin de aumentar la sospecha y diagnóstico.

La convocatoria también incluye a las distintas organizaciones y grupos de pacientes de todo el país, ya que el registro incluirá aquellas ONG relacionadas a las distintas patologías a las que las personas puedan acudir en busca de orientación y contención.

El diagnóstico equivocado y la ausencia de diagnóstico son los principales obstáculos para que mejore la calidad de vida de miles de personas con enfermedades poco frecuentes.

En tanto, a contrapartida de las necesidades, los recursos disponibles aún están perdidos en el Sistema Sanitario Nacional y jurisdiccional. Si bien, los centros y servicios especializados no abundan, la buena noticia es que existen en Argentina, aunque en su gran mayoría actúan de modo informal bajo la voluntad de los especialistas que deciden convocar a colegas, asumiendo el desafío y responsabilidad -que implica cada realidad de una EPOF- de modo individual y pocas veces de modo institucional. La misma suerte corre la información sobre la evidencia científica disponible, más aún aquella que posea un lenguaje comprensible para el propio paciente y su entorno.

Centros de atención y tratamiento

Una organización sin fines de lucro donde se trata la PEH, es el Instituto Fleni, que brinda una prestación integral de patologías neurológicas, de diagnóstico, de tratamiento y rehabilitación. Cuenta con dos sedes para la atención de pacientes adultos y pediátricos. En la sede de Escobar se ubica el centro de rehabilitación y Laboratorios de Investigaciones Aplicadas a la Neurociencia.

Otro aspecto vinculado al tratamiento de estas enfermedades, es la transición a la medicina del adulto. Al desafío del diagnóstico de certeza, el seguimiento y los posibles tratamientos, se suma la transición al seguimiento a la medicina del adulto, los hospitales bonaerenses San Juan de Dios y Sor María Ludovica, son los referentes con los que se trabaja la transición de los pacientes pediátricos a la medicina del adulto.

En nuestro país hay escasos lugares que sean encargados del tratamiento de enfermedades raras y más aún de la Paraparesia Espástica Hereditaria. “El Garrahan es el centro pediátrico público de alta complejidad para la atención de las enfermedades poco frecuentes como el cáncer, las enfermedades genéticas, inmunitarias o neurológicas”, destacó la directora médica ejecutiva Patricia García Arrigoni. “Se sabe que la detección temprana y la atención interdisciplinaria , incluyendo la perspectiva de la familia ,son fundamentales para mejorar la calidad de vida de los pacientes con enfermedades poco comunes”[23], dijo. Por ello, en el Garrahan este tipo de enfermedades son tratadas (y detectadas) en forma transversal e interdisciplinaria por todos los servicios médicos, más allá de las especialidades.

Si bien el área de la genética parece ser el foco principal del Ministerio de Salud de la Nación en materia de EPOF, el estatus de respuestas efectivas por parte de los centros identificados por el Ministerio de Salud de la Nación, su página web es casi nulo en materia de EPOF. Es habitual que no se localicen centros de asesoramiento, atención e investigación en EPOF de origen genético, que incluyan servicios de diagnóstico para estudios complementarios pertinentes. Los centros y servicios de genética identificados en el Mapa de EPF y Anomalías congénitas no realizan estudios genéticos complementarios para las EPOF. Por tanto, aún queda pendiente por parte del

[23] Hospital de pediatría Garrahan (2.020) “La mayoría de las enfermedades-poco frecuentes-afectan a niños y niñas” . Disponible en www,garrahan.gov.ar (visto 20/04/2.021).

Ministerio de Salud de la Nación como autoridad de aplicación el cumplimiento del inciso j).

El Ministerio de Salud de la Nación junto a las autoridades sanitarias jurisdiccionales están frente al desafío de coordinar respuestas concretas al universo de aproximadamente 8.000 enfermedades poco frecuentes que en la mayoría son genéticas; otras son cánceres poco frecuentes, auto inmunitarias, malformaciones congénitas o enfermedades tóxicas e infecciosas, discapacitantes, entre otras categorías: Retrasos en la sospecha, derivación, diagnóstico precoz y dificultades de acceso a la asistencia, considerando la falta de políticas sanitarias específicas para las enfermedades poco frecuentes y la escasez de conocimientos especializados. Tratamientos seguros, eficaces y de calidad considerando que la investigación en estas enfermedades no sólo es escasa, sino que también está dispersa entre distintos grupos de investigación a nivel nacional y los hallazgos no están coordinados bajo una base de datos abierta.

La oferta de servicios socio-sanitarios a nivel nacional para el diagnóstico, tratamiento, rehabilitación y seguimiento de las personas con EPOF varían significativamente en términos de distribución geográfica, disponibilidad y calidad. Según la jurisdicción provincial en la que se resida y el Agente de Seguro de Salud que se posea, los ciudadanos tienen un acceso desigual a servicios especializados y tratamientos disponibles.

Un escaso número de provincias han abordado la problemática de las EPOF con éxito relativo en cuanto a implementar estrategias y políticas públicas que realmente impacten en un cambio positivo en la vida de las personas con enfermedades poco frecuentes. Incluso, el propio Estado Nacional pareciera que aún tiene varios aspectos a superar.

Marco Normativo en torno a la salud.

En Argentina, la salud es un derecho constitucional, dado que está explícitamente reconocido por nuestra Constitución Nacional y por los Tratados Internacionales que nuestro país ha ratificado. A su vez, la salud es considerada como un Derecho Humano de carácter social, esto significa que toda persona debe tener acceso a la atención de sus necesidades en iguales condiciones de calidad y oportunidades.

Es así que el derecho a la salud, desde el punto de vista normativo, está reconocido en los Tratados Internacionales con rango constitucional en el art. 75, inc. 22, entre ellos el Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales, que reconoce en su artículo 12 bajo la Ley N° 23.313, el derecho a la salud como un derecho humano: "Los Estados Partes en el presente Pacto reconocen el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental". En la Convención sobre Derechos Humanos -Pacto de San José de Costa Rica, arts. 4°bajo la Ley N ° 23.054: "Toda persona tiene derecho a que se respete su vida. Este derecho estará protegido por la ley y, en general, a partir del momento de la concepción. Nadie puede ser privado de la vida arbitrariamente" y art.5°. También en su art. 25 prevé la aplicación del amparo en los países signatarios del mismo: toda persona tiene derecho a un recurso sencillo y rápido o a cualquier otro recurso efectivo ante los jueces o tribunales competentes, que le amparen contra actos que violen sus derechos fundamentales reconocidos por la Constitución, la ley o la presente Convención.

Esto lo convierte en el primer antecedente de índole internacional que avala la utilización de un recurso efectivo, ante los jueces frente a la violación de los derechos llamados fundamentales. [24]

[24] Rivas Adolfo. Pautas para el nuevo amparo constitucional. Buenos Aires.

"Sin embargo, la regla del agotamiento de los recursos internos implica una obligación paralela para los Estados, en cuanto supone la existencia de un aparato judicial que funciona, y que contempla recursos apropiados para proteger a las personas en el ejercicio de sus derechos humanos; es la inexistencia de recursos internos efectivos lo que coloca a la víctima en estado de indefensión, y lo que justifica la protección internacional."[25]

Pacto Internacional de Derechos Civiles y Políticos, también bajo la Ley N° 23.313; reconoce en su art 6, el derecho a la vida. Extensivo no sólo a la salud individual sino también a la salud colectiva.

Nuestro Máximo Tribunal, ha declarado que el derecho a la vida es el primer derecho natural de la persona humana, preexistente a toda legislación positiva, que resulta garantizado por la Constitución Nacional. En ese sentido, ha manifestado que el hombre es eje y centro de todo el sistema jurídico y en tanto fin en sí mismo -más allá de su naturaleza trascendente- su persona es inviolable por lo tanto constituye un valor fundamental con respecto al cual, los restantes valores tienen siempre carácter instrumental.

En nuestra Constitución Nacional, el art. 14 bis habla de los derechos económicos y sociales. El preámbulo de nuestra Carta Magna refiere que se debe velar por el bienestar general. Se trata de pautas que se han tenido en cuenta al estudiar el derecho a la salud.[26]

Y si bien el art. 42 de la CN, hace referencia al derecho a la salud lo efectúa en concreta relación a las relaciones de consumo, plasmando los derechos de los consumidores y usuarios, enunciado los derechos a la protección de su salud, seguridad e intereses económicos; a una información adecuada y veraz; a la libertad de elección, a condiciones de trato equitativo. Por su parte, el art. 41 de la CN se refiere al "ambiente sano y equilibrado", y como señala Bidart Campos[27], aun cuando el artículo no habla de la salud, todo intérprete con sentido común habrá de dar consenso a la presencia del

[25] Cfr. Corte Interamericana de Derechos Humanos, Caso Velásquez Rodríguez, Excepciones preliminares, sentencia del 26 de junio de 1987, párrafo 92, Caso Fairén Garbi y Solís Corrales, Excepciones preliminares, sentencia del 26 de junio de 1987, párrafo 92, y Caso Godínez Cruz, Excepciones preliminares, sentencia del 26 de junio de 1987, párrafo 95.

[26] Ghersi, Carlos A. y Colaboradores (1999)."***Derecho Civil. Parte General"***, Astrea, Buenos Aires, pág. 319.

Cayuso, S., "El derecho a la salud: un derecho de protección y de prestación", 303.

[27] Bidart Campos, G. ***"Lo viejo y lo nuevo en el derecho a la salud: entre 1853 y 2003"*** pág. 158

derecho a la salud en relación con el ambiente que debe ser sano y equilibrado. Por otro lado, el art. 75 inc. 22 de la Constitución Nacional otorga jerarquía constitucional, o supralegal, a diversos instrumentos internacionales en materia de derechos humanos, en los cuales la salud, la vida y el progreso, han sido reconocidos como valores y como derechos humanos fundamentales. Su protección se encuentra en:

- La Declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre (arts. I y XI); dispone en su artículo 25 inciso 1°: "Toda persona tiene derecho a un nivel de vida adecuado que le asegure, así como a su familia, la salud y el bienestar, y en especial la alimentación, el vestido, la vivienda, la asistencia médica y los servicios sociales necesarios; tiene asimismo derecho a los seguros en caso de desempleo, enfermedad, invalidez, viudez, vejez u otros casos de pérdida de sus medios de subsistencia por circunstancias independientes de su voluntad".
- La Declaración Universal de Derechos Humanos (arts. 3° y 25);
- El Pacto Internacional sobre Derechos Económicos Sociales y Culturales (art. 12, incs. 1° y 2°, apartado d); en su artículo 12 establece: "1. Los Estados Partes en el presente pacto reconocen el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental. Entre las medidas que deberán adoptar los Estados Partes en el pacto a fin de asegurar la plena efectividad de este derecho, figurarán las necesarias para: a) La reducción de la mortinatalidad y de la mortalidad infantil, y el sano desarrollo de los niños; b) El mejoramiento en todos sus aspectos de la higiene del trabajo y el medio ambiente; c) La prevención y el tratamiento de las enfermedades epidémicas, endémicas, profesionales y de otra índole, y la lucha contra ellas; d) La creación de condiciones que aseguren a todos asistencia médica y servicios médicos en caso de enfermedad.
- La Convención Americana de Derechos Humanos (arts. 4, inc. 1°, art. 5°, inc. 1°, arts. 19 y 26);
- La Convención sobre los Derechos del Niño (arts. 3°, 6°, 23, 24 y 25).
- La Convención sobre los Derechos de Discapacidad, los Estados partes ya en el preámbulo de la Convención reconocen "…la importancia de la accesibilidad… a la salud… para que las personas con discapacidad puedan gozar plenamente de todos los derechos humanos y las libertades fundamentales". Y posteriormente, más allá de la alusión al derecho a la salud en varios artículos de la Convención,

encontramos el artículo 25, titulado "Salud", el cual determina en forma clara el contenido de este derecho para todas las personas con discapacidad. Veamos qué dice dicha norma: "Los Estados Partes reconocen que las personas con discapacidad tienen derecho a gozar del más alto nivel posible de salud sin discriminación por motivos de discapacidad. Los Estados Partes adoptarán las medidas pertinentes para asegurar el acceso de las personas con discapacidad a servicios de salud que tengan en cuenta las cuestiones de género, incluida la rehabilitación relacionada con la salud.

El Código Civil y Comercial de la Nación, vigente desde el primero de agosto de 2015 se pronuncia en ese contexto a través de la clara redacción de los artículos 51 y siguientes. La Corte sostiene que la vida de los individuos y su protección -en especial el derecho a la salud, constituye un bien fundamental en sí mismo que, a su vez, resulta imprescindible para el ejercicio de la autonomía personal.

Bidart Campos[28] sostiene que el derecho a la salud como derecho implícito dentro de los clásicos derechos civiles, pudo tener como contenido inicial el derecho personal a que nadie infiera daño a la salud, con lo que el sujeto pasivo cumplía su única obligación omitiendo ese daño.

El derecho a la salud exige, además de la abstención del daño, muchísimas prestaciones favorables que implican en determinados sujetos pasivos el deber de dar y hacer. La protección del derecho a la salud es una obligación impostergable y prioritaria en principio del Estado, pero también de otro sujetos como las obras sociales, entidades de medicina prepaga, aseguradoras, etc.[29]. Se plasma en tratamientos de prevención, asistencia durante la enfermedad, seguimiento en el periodo de recuperación, rehabilitación, provisión de terapias y medicamentos.

Es obligación impostergable de la autoridad pública garantizar el derecho a la salud con acciones positivas, sin perjuicio de las obligaciones que deban asumir en su cumplimiento las jurisdicciones locales, las obras sociales o las entidades de la llamada

[28] Bidart Campos, Germán J.(2010) "***Manual de la Constitución Reformada*"**, T II, Ediar, Buenos Aires, pág. 107.
[29] Cayuso, S.,(2004) ***"El derecho a la salud: un derecho de protección y de prestación"***

medicina prepaga.[30] Especialmente en todo lo que abarque lo relacionado a promover y facilitar los servicios médicos y el acceso a rehabilitación.

Esta obligación del Estado en materia de salud, recae en las jurisdicciones locales. Cada provincia debe velar por la protección de este derecho, tratándose de competencias no delegadas en el Estado Nacional. Pero las mismas deben estar en consonancia con la norma nacional, constituyéndose el Estado como garante solidario y subsidiario de dicha prestación. En el caso particular, de aquellas personas que cuentan con Obra Social o empresa de Medicina Prepaga, la obligación de las prestaciones de salud recaen en éstas y el Estado toma el rol de garante. Esto significa que en el caso de que la Obra Social o empresa de Medicina Prepaga no cumpla, el Estado es quién debe intervenir para controlar y exigir el cumplimiento de dicha obligación, según las leyes vigentes en la materia y/o cubrirlas en caso de imposibilidad del seguro de salud. Cuando la persona no cuenta con Obra social o prepaga, lo que comúnmente se llama "sin cobertura", es el Estado a través de su sistema público de salud el responsable de brindar la atención y cobertura.

Entonces, el Estado puede delegar esta función pero no puede renunciar a su función supletoria, exclusiva o concurrente con otras entidades, públicas o privadas, cuando la asistencia médica no resulta cubierta suficientemente por las mismas.

Marco normativo de las Enfermedades Poco Frecuentes.

En lo específico a nivel nacional, el Estado Argentino se ha comprometido en el año 2011 a proporcionar un marco más apropiado para reforzar los esfuerzos de su política pública en salud específicamente en lo referido a las enfermedades poco frecuentes, mediante la sanción de la Ley Nacional Nº 26.898 de "Cuidado Integral de la Salud de las personas con enfermedades poco frecuentes"[31]. Sancionada: 29 de Junio 2011, Promulgación de Hecho: 29/07/2011; Boletín Oficial 03/08/2011. El texto de la ley, demuestra un gran trabajo realizado sobre las realidades de la temática de las EPOF, estipulando una serie de estrategias que de transformarse en una política de salud

[30] ***Corte Suprema de Justicia de la Nación Derecho a la Salud*** (2020).1a ed . Ciudad Autónoma de Buenos Aires.
[31] INFOLEG. Ley 26.279, "***Ministerio de Justicia y Derechos Humanos. Presidencia de la Nación***" Disponible http://servicios.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/130000-134999/131902/norma.htm (visto 21/04/2.021).

podrían establecer una positiva diferencia de atención, calidad y acceso para la salud de las personas afectadas y para el propio sistema socio-sanitario Argentino.

Enfermedades Poco Frecuentes en Argentina, ley 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales; (inc. m) Promover estrategias y acciones de detección de EPF, en las consultas de seguimiento y de atención por otras problemáticas de salud más frecuentes, estableciendo la importancia del incremento de los criterios de sospecha del diagnóstico, jerarquizando la perspectiva de los usuarios; (inc. n) 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 EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud; (inc. o) Promover la investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de personas con EPF, en Coordinación con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación; (inc. p) Promover la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y las respectivas autoridades jurisdiccionales, en términos, de favorecer la inclusión de personas con EPF; (inc. q) Promover la accesibilidad de personas con EPF a actividades deportivas y culturales, acordes a sus necesidades y posibilidades; (inc. r) Propiciar la articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad, cuando correspondiere; (inc. s) Promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF; (inc. t) Promover la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales; (inc. u) Promover el conocimiento de la problemática de EPF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, a partir de las estrategias y acciones que se consideren pertinentes; (inc. v) Favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPF en redes internacionales de personas afectadas por EPF y sus familias.

Las obras sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la Obra Social del Poder Judicial de la Nación, la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación, las entidades de medicina prepaga y las entidades que brinden

atención al personal de las universidades, así como también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados independientemente de la figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación.

Art. 7º.- El Ministerio de Salud de la Nación debe promover acuerdos con las autoridades jurisdiccionales, para proveer atención integral de la salud a las personas con EPF, que no estén comprendidas en el artículo 6º de la presente ley.

El Defensor del Pueblo de la Nación, en el año 2012 actuó de oficio mediante la actuación Nº 3056/12 [32]. Posteriormente, el 9 de Mayo de 2013, elaboró una recomendación bajo la Resolución Nº 0015/2013 que en su articulado destaca:

• Artículo 2º.- Recomendar al Ministerio de Salud de la Nación, que adopte las medidas necesarias para elaborar y poner en funcionamiento un Programa para las Enfermedades Poco Frecuentes, de modo de garantizar a la población involucrada, el acceso oportuno a los servicios de salud con el propósito de realizar el diagnóstico correspondiente, como así su tratamiento.

• Artículo 3º.- Recomendar al Ministerio de Salud de la Nación que elabore el proyecto correspondiente a la reglamentación de la ley Nª 26.689, teniendo en cuenta dicho texto legal fue promulgado de hecho el 29 de julio de 2011.

El 22 de Diciembre de 2014, el Ministerio de Salud de la Nación promulga la Resolución 2329/1448, mediante la cual crea el Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas bajo la órbita de la Dirección Nacional de Medicina Comunitaria, dependiente de la Subsecretaria de Medicina Comunitaria, maternidad e infancia, del Ministerio de Salud de la Nación, publicado en el boletín oficial 02/01/2015. En su generalidad, la Resolución 2329/14 está, sobre todo, enfocada a la capacitación de los recursos humanos destinados a la atención de las personas con enfermedades poco frecuentes, dejando pendiente aspectos vitales en cuanto al acceso efectivo al derecho a la salud de los afectados y la información necesaria sobre datos estadísticos y centros de servicios destinados a la detección, tratamiento y seguimiento. En tanto, los aspectos positivos que más se destacan de dicha Resolución, son:

[32] Actuación Nº 3056/12, caratulada: ***"Defensor del Pueblo de la Nación, sobre falta de implementación y reglamentación de la ley 26.689".***

Art. 2°.- A los fines de cumplir los objetivos expuestos en los Considerandos, el Programa desarrollará las siguientes acciones: (inc.d) Elaborar, a partir de información epidemiológica producida por los centros de referencia, un listado de Enfermedades Poco Frecuentes dentro de los treinta (30) días de publicada la presente Resolución Ministerial, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la Autoridad de Aplicación de la presente. (inc. f). Impulsar el armado de una Red Nacional de efectores de salud, servicios médicos y laboratorios, que aborden el diagnóstico, la asistencia y/o el tratamiento de personas que presenten una Enfermedad Poco Frecuente y/o Anomalía Congénita, fomentando la referencia y contra referencia entre ellos. (inc. g) Fomentar y facilitar el acceso a la Salud Integral de las personas que presentan una Enfermedad Poco Frecuente y/o Anomalía Congénita, en un marco de equidad en el acceso al Derecho a la Salud a través de la generación, ampliación y consolidación del trabajo en red interdisciplinario e intersectorial a nivel local. (inc. h) Coordinar con las autoridades sanitarias jurisdiccionales que adhieran al Programa la implementación de políticas públicas, estrategias y acciones para el armado de la Red Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas. Así como asesorarlas técnicamente, centrándose en actividades de transferencia de información, capacitación en servicio y con modalidad virtual, orientación sobre detección precoz, diagnóstico y tratamiento de las Anomalías Congénitas y/o Enfermedades Poco Frecuentes. i) Impulsar el armado de la Red de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas a nivel Regional (MERCOSUR), fomentando el intercambio de conocimiento y herramientas para la atención integral de los pacientes con Anomalías Congénitas y/o Enfermedades Poco Frecuentes.

Promover el desarrollo de estrategias de diagnóstico prenatal de anomalías congénitas en el subsector Público de la Salud. l) Impulsar la creación de un Registro Nacional de Personas con una Enfermedad Poco Frecuente en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, confeccionado a partir de registros de instituciones de todo el Territorio Nacional y/o elaborados dentro del Ministerio de Salud.

Art. 4º.- Créase un Consejo Consultivo Honorario en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, que estará conformado por referentes en el abordaje y tratamiento de Enfermedades Poco Frecuentes y Anomalías Congénitas. El mismo estará compuesto por representantes de organizaciones de la sociedad civil, representantes de entidades académicas y representantes de instituciones públicas de salud.

Análisis de la Ley de Enfermedades Poco Frecuentes.

Desde un punto de vista práctico, se puede dividir esta normativa en dos grandes ámbitos: salud y discapacidad. La legislación es sumamente comprensiva de las necesidades de las personas, y una de las más completas en relación a Latinoamérica.

El tema más delicado, es el acceso a la información. En los últimos tiempos se han dictado muchas leyes de acceso, que se superponen en las prestaciones establecidas. Desde el ámbito de la Salud, las normas básicas, obligatorias tanto para los Agentes del Seguro de Salud (leyes 23.660/1) como para las pre pagas (Leyes de orden público 24.754 y 26.682) se pueden nombrar como "normas de política nacional". PMO (Plan médico obligatorio) – LEY 26.689 y leyes complementarias. (Entre las complementarias se pueden mencionar las siguientes: 25.415 (hipoacusia), 25.404 (Epilepsia), 26.657 (salud mental), 26.914 (Diabetes), 26.396 (Trastornos alimentarios), 26.588 (Celiaquía), 26.279 (enf. raras x screening), 26.934 (Consumos problemáticos), 27.071 (Pacientes ostomizados), 27.043 (Trastornos autistas), 24.555 (HIV, droga), etc.

Desde el ámbito de la discapacidad, el resguardo sobre los derechos es aún más abarcativo, pues la Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad (bajo la Ley Nac. Nº 26.378[33] de orden público, que cuenta con rango constitucional con el dictado de la Ley Nac. Nº 27.044[34]), junto a las prestaciones contenidas en la Ley Nac. Nº 24.901[35], disponen la cobertura integral para las personas que poseen el certificado de discapacidad. La Convención Internacional de los Derechos de las Personas con Discapacidad es aplicada en varios precedentes judiciales en todo el país. Establece el concepto biopsicosocial de la discapacidad comprendiendo la cobertura integral de prestaciones médicas y sociales. Ratificado por la Corte Suprema de Justicia de la Nación, en varios fallos. En el Art. 2 de la Ley Nac. Nº 22.431 define la

[33] Ley Nac. Nº 26.378 "***Conv. Internac. de los Derechos de las Personas con Discapacidad"*** Disponible en http://www.infoleg.gov.ar/infolegInternet/anexos/140000-144999/141317/norma.htm (visto 28/04/2.021).
[34] Ley Nac. Nº 27.044 "***Jerarquía Constitucional***" Disponible en http://www.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/235000-239999/239860/norma.htm (visto 2/05/2.021)
[35] Ley Nac. Nº 24.901 "***sistema de prestaciones basicas en habilitacion y rehabilitacion integral a favor de las personas con discapacidad"*** Disponible en http://infoleg.mecon.gov.ar/infolegInternet/anexos/45000-49999/47677/texact.htm y Decreto Reglamentario 1193/98 http://www.fiscalias.gob.ar/wp-content/uploads/prev/nacion-decreto-1193-98-reglamentacion-ley-24901.pdf (visto 5/05/2.021).

discapacidad “Se considera discapacitada a toda persona que padezca una alteración funcional permanente o prolongada, física o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral” La discapacidad se certifica a través de la evaluación realizada por una junta multidisciplinaria bajo los criterios de las “Normas de Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud” (CIF) creadas por la Organización Mundial de la Salud, 2001.[36] De corresponder, la persona obtendrá un documento público llamado “Certificado único de Discapacidad (CUD)” donde se detallará el código que identifica la deficiencia certificada y podrá acceder a los derechos que establecen las Leyes Nac. Nº 22.431[37] y 24.901, en diferentes ámbitos:

• En Salud: acceso al 100% de: - cobertura de medicación - tratamientos relacionados al diagnóstico. Esto implica, no sólo cobertura de medicación sino todo lo que el médico tratante crea conveniente para una mejor calidad de vida (como ser kinesiología, rehabilitación, psicología, etc.), sin tope alguno.

Gestión de traslados: el médico tratante deberá realizar una nota donde conste día, hora y lugar a concurrir, para ser presentada ante la auditoría del Agente de Seguro de Salud.

Gestión de asistente domiciliario y/o enfermeros/a: presentando nota del médico tratante ante la cobertura, donde especifique los días y horarios a cubrir (no hay tope alguno, si el paciente necesita 24 hs de lunes a lunes, deberá ser cubierto)

Prestaciones técnicas: gestión ante la cobertura del pedido de silla, bastón, o cualquier otra ayuda técnica que el paciente necesite, con prescripción del médico tratante.

Cobertura de Hogares, Centro de Días, Centros de Rehabilitación, entre otros.

En Transporte: Pase Libre para transportes de corta, media y larga distancia (ómnibus, trenes, subte).

---

[36] ***“ Normas de Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud”*** (2001) creadas por la Organización Mundial de la Salud, versión abreviada. Disponible http://aspacenet.aspace.org/images/doc/cif_2001-abreviada.pdf (visto 05/05/2.021).

[37] Ley Nac. Nº 22.431 “***Sistema de Protección integral de los discapacitados***” Disponible en http://www.infoleg.gob.ar/infolegInternet/anexos/20000-24999/20620/texact.htm (visto 08/05/2.021).

Eliminación de barreras arquitectónicas: gestión ante el Municipio, de rampas en domicilio o lugares públicos.

En ámbitos laborales: Posibilidad de postularse en bolsa de trabajo de los Ministerios de Trabajo municipales, provinciales y nacional para empleo en la Administración Pública.

En ámbito impositivo: Solicitar la exención de pago de ABL, ingresos brutos, eximición de pago de patente.

Del automotor: acceder a franquicias para la compra de automotores con exención del IVA. Tramitar el Pase de "Libre tránsito y estacionamiento". Pase libre en autopistas.

Del ámbito social: Solicitar la Asignación por hijo con discapacidad, Asignación por cónyuge con discapacidad, y/o pensiones derivadas, la Asignación por Ayuda Escolar Anual de Hijo con Discapacidad.

Adhesión de las provincias a la Ley 26.689

La decisión de las provincias de arbitrar los medios necesarios para instrumentar una normativa que haga efectiva la adhesión a la Ley Nacional 26.689 de "Cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF)", es de vital importancia dado que su implementación permitiría corregir cualquier supuesta situación de vulnerabilidad de derechos, que en la actualidad podría ser parte de la realidad de las personas con enfermedades poco frecuentes en territorio de cada provincia, siendo necesario la equiparación de derechos socio-sanitarios de todos los ciudadanos.



Gráfico. Provincias adheridas a la Ley 26.689 y Leyes propias (a Febrero´18).[38]

Chaco adhirió en 2011 a la Ley Nacional N° 26.689 y además fue la primera provincia que firmó un acta compromiso con la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes para impulsar medidas de prevención y acceso a la salud del sector. Las líneas de trabajo a profundizar incluyen: protocolos nacionales de atención integral, de diagnóstico y de derivación de las EPOF; listado de EPOF, por prevalencia en todo el territorio nacional; estudios epidemiológicos nacionales que den cuenta de la prevalencia de las EPOF; Mapa Nacional de Recursos socio-sanitarios,incluyendo los centros y servicios de referencia especializados en la atención de las EPOF en todos los niveles de atención; Guías Clínicas de manejo y tratamiento basadas en la evidencia científica, en articulación con las sociedades científicas nacionales e internacionales afines;Guías de información general y de autocuidados de EPOF destinadas a pacientes y entorno familiar y Registro Nacional de EPOF.

[38] Lic. Peñaloza, Escati Luciana (2.018) "Informe EPOF Argentina".Bs. As.página 79.

Además se hará hincapié en incentivar la investigación en EPOF básica, clínica, epidemiológica, medicina traslacional y medicina de precisión y en capacitar y actualizar de manera constante sobre este tipo de patologías a los profesionales sociales y sanitarios.

Una de las primeras provincias a nivel Nacional que se encuentra construyendo un centro de referencia EPOF, es el Chaco, el mismo llevará el nombre de CREO, en la ciudad de Barranqueras. Lo que permitiría generar un Centro de Referencia a nivel Nacional para consultas, capacitación y posteriormente tratamiento de las Enfermedades Poco Frecuentes.

Algunos aportes teóricos.

"El Comité de ONG para Enfermedades Raras tiene como objetivo promover la colaboración de múltiples partes interesadas y las acciones para enfermedades raras dentro del sistema de las Naciones Unidas.
Se establece bajo el paraguas de la Conferencia de ONG en Relación Consultiva con las Naciones Unidas (CONGO) y actúa como un foro de partes interesadas, como ONG del campo de las enfermedades raras y más allá; Órganos y organismos de las Naciones Unidas; así como expertos individuales. "[39]

Su objetivo es promover las enfermedades poco frecuentes, como una prioridad en la salud mundial, la investigación y atención médica como parte de la agenda de las Naciones Unidas 2030: Objetivos de Desarrollo Sostenible (SDGS). El lema "No dejar a nadie atrás", fue el relato compartido por los oradores. Vidhya Ganesh, de UNICEF, mencionó que "es un desafío priorizar las enfermedades poco frecuentes como parte del trabajo operacional de la agencia, y que debe contar con el apoyo en sus esfuerzos de promoción para asegurar que se cumpla su mandato y que no se deje ningún niño detrás".

Por su parte Helen Clark, directora del Programa de las Naciones Unidas para el Desarrollo (PNUD), recordó lo dicho en la 11ª reunión ICORD por Nata Menabde: "Si somos serios acerca de no dejar a nadie atrás, entonces no podemos dejar atrás a las personas que tienen enfermedades poco frecuentes sólo porque son pocas", declaró además que para no dejar a nadie atrás, se requiere un fuerte compromiso con las comunidades locales y la sociedad civil.[40]

Es muy importante destacar al Dr. Francesc Palau, especialista en Genética Humana y Clínica del Hospital Sant Joan de Déu de Barcelona, quien es autor del

[39] ***"Comité de ONG para enfermedades raras"*** Disponible en https://translate.google.com/translate?hl=es419&sl=en&u=https://www.ngocommitteerarediseases.org/&prev=search&pto=aue (visto 07/04/2.021).
[40] Lic. Luciana Escati Peñaloza (2018) ***" Informe las enfermedades poco frecuentes".*** Disponible en http://fadepof.org.ar. Fecha (VISTO 07/04/2.021).

artículo 'El Diagnóstico de las enfermedades raras no-diagnosticadas'. Quien enfatiza que "el diagnóstico es vital para el paciente, una responsabilidad moral del médico y un imperativo ético del sistema sanitario, pues este debe fomentar el diagnóstico en un tiempo razonable, con una asistencia multidisciplinar integral en la que participen Atención Primaria, Especializada y los centros de referencia, ya que la categoría de enfermedad no-diagnosticada es operativa, pero no es aceptable".

A nivel doctrinario nacional, se puede considerar lo vertido por Gabriela Fernandez Muñoz[41] , quien reproduce lo que afirman Augusto Mario Morello y Gabriel A. Stiglitz quienes sostienen que el derecho a la vida, del derivado derecho a la salud, es un presupuesto ineludible para el pleno y digno desarrollo de la personalidad.

Casanabe, asevera que el derecho a la salud es el umbral del derecho a la vida y sin duda uno de los presupuestos básicos de la dignidad y el desarrollo de la persona.[42]

Ghersi afirma, el derecho a la salud es un derecho derivado del derecho personalísimo a la vida. La salud es una situación, estado y una dinámica que le permite al ser humano estar óptimo con su cuerpo, mente espíritu, con el desarrollo de su proyecto de vida individual y social. Es un derecho universal, personalísimo y de la familia al que se obligaron los estados modernos especialmente la Argentina desde 1853. Este derecho humano esencial que es la prestación de salud, debe ser sin distinciones de clases, nacionalidades y especialmente a los que denominamos los grupos vulnerables.[43]

Nuestro Máximo Tribunal ha declarado que "...el derecho a la vida es el primer derecho natural de la persona humana preexistente a toda legislación positiva que resulta garantizado por la Constitución Nacional "[44] .

El Código Civil y Comercial de la Nación, vigente desde el primero de agosto de 2015 se pronuncia en ese contexto a través de la clara redacción de los artículos 51 y

---

[41] Muñoz, Gabriela Fernanda. ***"Algunas consideraciones teóricas con respecto al Derecho a la Salud y la garantía prevista para su respaldo la acción de amparo***".

[42] Casanabe Susana, ***"Amparo y Prestaciones médicas de alto costo o complejidad: Sustentabilidad del sistema vs. Derecho a la Salud.*** "(nota fallo sc Mendoza, sala I, 2005/09/16-Sarmantano Carolina.V.c. Sociedad Española de Beneficencia y mutualidad Hospital Español de Mendoza).

[43] Ghersi Carlos(2010) ***" análisis Socioeconómico de los Derechos Personalísimos***", Cátedra Bs AS.

[44] CSJN, 24/10/2000, ***"Campodónico de Beviacqua, Ana Carina c/ Ministerio de Salud y Acción Social. Secretaría de Programas de Salud y Banco de Drogas Neoplásicas***", Fallos 323: 3229; LL 2001-C, 32; CSJN, 18/12/2003, "Asociación de Esclerosis Múltiple de Salta c/ Ministerio de Salud", DJ 2004-2, 173, LL 2004-D, 30.

siguientes. La Corte sostiene que la vida de los individuos y su protección -en especial el derecho a la salud- constituye un bien fundamental en sí mismo que, a su vez, resulta imprescindible para el ejercicio de la autonomía personal. El derecho a la vida, más que un derecho no enumerado En los términos del art. 33 de la Ley Fundamental, es un "derecho implícito", ya que el ejercicio de los derechos reconocidos expresamente requiere necesariamente de él y, a su vez, el derecho a la salud -especialmente cuando se trata de enfermedades graves- está íntimamente relacionado con el primero y con el principio de autonomía personal.

Sostiene Lorenzetti que "quienes tienen a su cargo la administración de los asuntos del Estado deben cumplir con la Constitución garantizando un contenido mínimo a los derechos fundamentales y muy especialmente en el caso de las prestaciones de salud, en los que están en juego tanto la vida como la integridad física de las personas. Una sociedad organizada no puede admitir que haya quienes no tengan acceso a un hospital público con un equipamiento adecuado a las circunstancias actuales de la evolución de los servicios médicos. No se cumple con ello cuando los servicios son atrasados, descuidados, deteriorados, insuficientes, o presentan un estado lamentable porque la Constitución no consiente interpretaciones que transformen a los derechos en meras declaraciones con un resultado trágico para los ciudadanos. Todos los individuos tienen derechos fundamentales con un contenido mínimo para que puedan desplegar plenamente su valor eminente como agentes morales autónomos, que constituyen la base de la dignidad humana, y que esta Corte debe proteger"[45] .

En este contexto, la autoridad pública debe garantizar el derecho a la preservación de la salud con acciones positivas, sin perjuicio de las obligaciones que deban asumir en su cumplimiento las jurisdicciones locales, las obras sociales o las entidades de medicina prepaga46.

La Corte Suprema de Justicia de la Nación y la Cámara de Apelaciones en lo Civil y Comercial Federal (competente en los amparos contra obras sociales y prepagas) tienen dicho desde hace tiempo que el derecho a la salud es naturaleza constitucional por la incorporación del art. 75 inc. 22 a la Constitución de los tratados sobre derechos

[45]Su voto en CSJN, 31/10/2006, "***Ministerio de Salud y/o Gobernación s/acción de amparo***", considerando 16, Fallos 329:4741, LL 2006-F, 422.
[46] Fallo 328:1708, LL 07/10/2005, 8; CSJN, 20/12/2005, "***Sánchez, Norma R. c/ Estado Nacional y otro***".

humanos que así tienen "jerarquía constitucional": mayor que las leyes ordinarias y los decretos del Poder Ejecutivo. Y que el PMO es "solo el mínimo" de las prestaciones que están obligadas a prestar los financiadores.

Análisis de fallos referidos a Enfermedades Pocos Frecuentes.

En la causa “Canosa, Roberto Juan c/ obra social servicios sociales bancarios - (osba) s/prestaciones farmacológicas”[47], la sala iii de la cámara federal de la plata confirmó una sentencia que amplió la medida cautelar previamente otorgada, y en consecuencia, ordenó a la demandada que proceda a proveer y brindar el 100% de cobertura a favor de su afiliada Esther Lema de la medicación tocilizumab subcutáneo, en razón de una ampolla por semana (tratamiento prolongado), mientras sea prescripta por el médico tratante.

En el caso de autos, se encuentra acreditado que la amparista, de 83 años de edad, es afiliada a la obra social de servicios bancarios. La arteritis temporal que padece le ha ocasionado disminución de la visión, razón por la cual su médica tratante le ha prescripto el tratamiento con la medicación ya referida, habiendo determinado que la mejor opción y la más idónea para salvaguardar su estado de salud es el suministro de dicho medicamento.

Para concluir, los magistrados señalaron que el 29 de julio de 2011 fue sancionada la ley 26.689, cuyo objeto principal radica en la promoción del cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes (EPF). En dicha normativa, se ha establecido la obligación de todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados, con independencia de la figura jurídica que posean, de brindar cobertura asistencial a las personas con EPOF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación. De tal manera, encontrándose acreditado el padecimiento que la amparista sufre de Arteritis Temporal, corresponde destacar que se trata de una Enfermedad Poco Frecuente, conforme el listado elaborado por la Federación Argentina de Enfermedades Poco Frecuentes.

[47] Fallo, 27/07/19, CSJN ***“Canosa, Roberto Juan c/ obra social servicios sociales bancarios - (osba) s/prestaciones farmacológicas***”.

En los autos caratulados: "T.L y otro c/ Obra Social Agentes Propaganda Médica y otros/ Enfermedad poco Frecuente (EPF)" (Expte. N° 59288/2018/CA1).[48]

Comparecen los señores C.B.B y L.T en nombre y representación de su hija menor de edad Z.T.T.B e inician acción de amparo con medida cautelar en contra de la Obra Social de Agentes Propaganda Médica de Córdoba (OSAPM) y el Ministerio de Salud de la Nación , a fin de que se les provea la cobertura integral del 100% del medicamento SPINRAZA NUSINERSEN (4 viales 5ml/12mg), como consecuencia de la enfermedad que padece Atrofia Muscular Espinal tipo II.

El día 19 Julio de 2017 el Juez de grado resolvió habilitar la feria judicial y tener por iniciada la presente acción de amparo. Asimismo acoge favorablemente la medida cautelar solicitada por los actores, ordenando a la Obra Social de Agentes de Propaganda Medica Córdoba, a que en el término de 72hs de recibido el oficio pertinente arbitre los medios necesarios para el suministro de la droga indicada: nusinersen (spiranza nr) 12mg/5 ML, cuatro viales de laboratorio BIOGEN con cobertura del 100% (fs. 88/89).

Dicha resolución fue apelada por los apoderados de la accionada OSAPM con fecha 24/7/18 (fs. 128/134vta). Asimismo acompañaron informe contable elaborado por José I. Quadri Quadros - Contador Público Nacional- que acredita la imposibilidad económica de cumplimiento por parte de la obra social.

Distintos médicos y especialistas que asistieron a la menor, coincidieron en que la Atrofia Muscular Espinal (AME) es una enfermedad autosómica recesiva producida por degeneración de las motoneuronas del asta anterior medular que ocasionan debilidad y atrofia muscular progresiva de predominio proximal y de amplio espectro de gravedad. En el caso de los niños, estos presentan debilidad muscular, arreflexia e hipotonía generalizada, no habiendo compromiso sensitivo aparente y la debilidad es tal que algunos no llegan a sostener la cabeza y nunca consiguen la sedestación pasiva, produciéndose en más del 80% de los casos su fallecimiento antes de cumplir los dos años de edad, como consecuencia de complicaciones respiratorias (insuficiencia respiratoria y neumonía por aspiración).

[48] Fallo , CSJN "***T.L y otro c/ Obra Social Agentes Propaganda Médica y otro s/ Enfermedad poco Frecuente (EPF)"***

Es así que la Atrofia Muscular Espinal, es considerada como una enfermedad poco frecuente y por lo tanto regida por la Ley 26.689 y su Decreto Reglamentario 794/2015, como mencione anteriormente tiene por objeto promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y de su familia, 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.

Por lo tanto se dispone que el Estado Nacional cubra en un noventa por ciento el medicamento (art. 4, inc. 3 de la ley 26.854) que según certificado médico es la única terapia disponible para el tratamiento de la atrofia espinal grado II que padece la hija menor de edad de los amparistas, debiendo la obra social cubrir el diez por ciento restante, pues se trata de una medicación que tiene un altísimo costo y, valorando el informe contable producido en base a los estados contables de la obra social, es dable concluir que ésta se encuentra en condiciones económico-financieras de afrontar esos costos en el porcentaje indicado, considerando que el Estado Nacional es solidariamente responsable y garante del efectivo cumplimiento de las prestaciones necesarias para resguardar su salud o la vida como máximo interés jurídico.

"C., L. D. Y OTRO c/ OMINT Y OTROS s/AMPARO LEY 16.986" (Expte.: 52030003/2013)[49]

La niña presenta una rara enfermedad de carácter irreversible, consistente en un síndrome genético denominado Schinzel Giedion, asociado a hipsarritmia que le provoca serios trastornos en su salud, tales hidronefrosis bilateral, mala absorción e intolerancia de proteínas, falta de lubricación en sus ojos, imposibilidad de alimentarse por boca, convulsiones y retraso madurativo, por lo que solicitaron encuadre normativo de la enfermedad en la Ley 26.689 de enfermedades pocos frecuentes o raras (ER).

Los especialistas en el tema sostienen que el promedio de vida de las personas que padecen esta dolencia es de aproximadamente dos años y que la pequeña cuenta con sólo 10 meses al momento de promover la presente demanda. Agregaron que la empresa se negó a cubrir las prestaciones requeridas guardando silencio o realizando pagos parciales en materia de medicación. Señalaron que no cuentan con medios económicos para hacer frente a las erogaciones prescriptas por los facultativos que la asisten.

[49] Fallo, CSJN "***C., L. D. Y OTRO c/ OMINT Y OTROS s/AMPARO LEY 16.986***"

Fundaron su pretensión en la Ley 16.986, Ley 26.689, Tratados y Convenciones Internacionales, a fin de justificar la procedencia formal y sustancial de la acción promovida en defensa de los derechos de la menor. Requirieron se cite en calidad de tercero obligado al Estado Nacional -Ministerio de Salud de la Nación-, en razón de la responsabilidad que le corresponde frente al concierto internacional de Estados de cumplir y hacer cumplir los citados instrumentos legales. Responsabilizaron a OMINT y a la Obra Social del Personal de la Industria Molinera que presta servicios a través de aquélla.

La sentencia hizo lugar a la acción de amparo, deducida por los accionantes en representación de su hija menor de edad y se ordenó a la empresa de medicina prepaga a arbitrar en lo sucesivo los medios conducentes a la oportuna satisfacción de los requerimientos que el estado de salud de la menor discapacitada, teniendo en consideración la extrema y delicada salud de una menor de poco más de un año y medio de vida y la actitud negligente de la demandada de no haber cumplido con las prestaciones asistenciales requeridas.

Tratándose como en el caso de una menor de poco más de un año y medio de vida que posee síndrome genético denominado Schinzel Giedion, solicitaron encuadre normativo de la enfermedad en la Ley 26689 de enfermedades pocos frecuentes o raras (ER), y resultando acreditada la negativa de la empresa de medicina prepaga a brindar la cobertura de prestaciones requeridas guardando silencio o realizando pagos parciales en materia de medicación, corresponde confirmar la sentencia que hizo lugar a la acción y obligó a la demandada a brindar las prestaciones requeridas para la menor, porque se encuentra en juego el derecho a la salud.

"El expediente n° 30624/2019 caratulado c, r.m., (en representación de o, g.v.) c/ ospsa y otro s/amparo ley 16.986"[50]

Se presenta R. M. C. en representación del niño G. V. O., quien invoca por razones de urgencia las facultades que otorga el artículo 48 del CPCCN, interponiendo formal acción de amparo contra la Obra Social del Personal de la Sanidad (OSPSA), con el objeto de que el demandado brinde en forma incondicionada y efectiva el 100% de cobertura para el tratamiento contra la Atrofia Muscular Espinal tipo III diagnosticada a su hijo, solicitando la entrega de la medicación Spinraza (Nusinersen).

[50] Fallo, CSJN **“** ***C, R.M., (en representacion de o, g.v.) c/ ospsa y otro s/amparo LEY 16.986*****"**

El niño sufre de Atrofia Muscular Espinal Tipo III, conforme surge del resultado de estudio molecular emitida por el Laboratorio de Biología Molecular - Servicio de Genética del Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan P. Garrahan", del resumen de historia clínica expedida por dicho nosocomio.

Tiene en la actualidad tres años de edad, comenzando con los problemas de salud a los dos años, que fueron agravándose. Que presenta marcha inestable, dificultades para ponerse de pie, que requiere asistencia para desplazarse, y presenta temblor en los miembros superiores. Indica que el niño no corre ni salta, no se levanta solo, y que gatea.

La enfermedad que padece el niño, se trata de una enfermedad de curso grave y crónica, de tipo neuromuscular hereditaria, caracterizada por la afectación de las células del asta anterior de la médula espinal (neuronas motoras), que cursa debilidad proximal simétrica y atrofia progresiva de los grupos musculares, y destaca que destruye progresivamente las neuronas motoras inferiores.

El niño necesita para poder desplazarse de un andador, de continuar progresando la enfermedad su estado de salud comprometerá su caminar hasta el punto de quedar totalmente incapacitado. Las funcionalidades que se pierden como consecuencia de la enfermedad, no se recuperan.

Los médicos afirman que no existe ningún otro medicamento ni tratamiento para su dolencia que la prescripta , medicación que se encuentra incluida en el Plan Médico Obligatorio.

La madre relata que en el mes de agosto del año 2019 ingresó una nota en la obra social accionada, acompañando toda la documentación pertinente y la orden médica extendida por el Dr. Laureano Marcón, solicitando la cobertura y entrega de la misma en virtud de su inclusión en el PMO. Que no obtuvo respuesta de la obra social, y frente a la intimación cursada, la demandada respondió mediante Carta Documento de fecha 04/12/2019, en el que alude a un convenio que aún no se ha materializado para la compra del fármaco, y al alto costo del mismo. Entiende la accionante que dicho argumento es improcedente, ya que la provisión del medicamento no se encuentra sujeta en su operatividad a ninguna condición, siendo el único requisito indispensable el

diagnóstico a través del estudio pertinente, el que según destaca se encuentra reconocido por la obra social.

El letrado apoderado de la Obra Social del Personal de Sanidad Argentina (OSPSA) contestando a la acción de amparo y presentado el informe circunstanciado oportunamente solicitado. Luego de describir el objeto y funcionamiento de la obra social accionada, indica que el principal obstáculo para la cobertura del tratamiento del medicamento Nursinersen para el niño V. G., resulta ser el elevadísimo costo de dicha medicación, el que según informa es de U$S 750.000 para el primer año de tratamiento y de U$S 300.000 anuales, para el resto del tratamiento, que deberá mantenerse de por vida. Ello, según afirma, hace imposible su adquisición por parte de la obra social sin comprometer la asistencia del resto de sus beneficiarios.

Agrega que tal cuestión no es ajena a las autoridades de la salud y del Estado nacional, que consideró necesaria la creación del Programa Nacional de Pacientes con AME, así como también la creación y aprobación de una Guía Práctica Clínica para este tipo de pacientes y la fijación de "Pautas para dar cobertura de Nusinersen a los pacientes con Atrofia Muscular Espinal".

Hace referencia a un acuerdo celebrado entre el Estado nacional y el Laboratorio Biogen (único productor de la medicación (Nusinersen) a través del cual se negociaron pautas especiales para la administración de dicho fármaco, procedimientos administrativos que según afirma aún están en curso, y la obra social se encuentra aguardando dicha implementación, programa sin el cual la provisión de la droga requerida se hace, según indica, económicamente imposible.

A fojas 108/9 se concede la medida cautelar requerida en autos, ordenando su cumplimiento a OSPSA y al Estado Nacional. Esta decisión será luego revocada por la Alzada en cuanto al Estado Nacional.

En fecha 22/06/2020 se presenta la Dra. Paula Muniagurria, Defensora Pública Coadyuvante de la Defensoría General de la Nación, interinamente a cargo de la Defensoría Pública Oficial ante los Juzgados Federales de Primera Instancia de Mar del Plata, a asumir la intervención en representación de los intereses del niño G. V., en calidad de Defensora de Menores Coadyuvante.

En 01/07/2020 la parte actora plantea la inconstitucionalidad de las Resoluciones n° 1114/2020, 1115/2020, y de la Disposición 4529/2020 emitida por la ANMAT, más allá de entender que ninguna de estas resoluciones resulta aplicable al caso de autos, ya que según afirma, la acción judicial fue promovida bajo el amparo del marco normativo vigente en dicho momento, cual es la Disposición 2062/2019 de ANMAT y la Resolución 1452/2018 del MSYDS.

Cuestiona fundamentalmente en dicha presentación la violación a los derechos adquiridos del niño, y la falta de fundamentos científicos de las resoluciones que dispusieron la exclusión del medicamento requerido respecto de los pacientes AME Tipo III, y reproduce las conclusiones de otros estudios que llegan a conclusiones contrarias.

Este planteo es contestado por OSPSA en fecha 18/07/2020, solicitando el rechazo de tal petición.

En lo que hace al derecho que asiste a G. V. por su condición de niño, cabe recordar que el artículo 24.1 de la Convención sobre los Derechos del Niño establece que: "Los Estados Partes reconocen el derecho del niño al disfrute del más alto nivel posible de salud y a servicios para el tratamiento de las enfermedades y la rehabilitación de salud. Los Estados Partes se esforzarán por asegurar que ningún niño sea privado de su derecho al disfrute de esos servicios sanitarios".

Asimismo, dada la patología del niño G. V., cabe mencionar la específica indicación que hace la ley a la cobertura de 'rehabilitación motora': "Rehabilitación motora es el servicio que tiene por finalidad la prevención, diagnóstico y tratamiento de las enfermedades discapacitantes de orden predominantemente motor. a) Tratamiento rehabilitatorio: las personas con discapacidad ocasionada por afecciones neurológicas, osteo-articulomusculares, traumáticas, congénitas, tumorales, inflamatorias, infecciosas, metabólicas, vasculares o de otra causa, tendrán derecho a recibir atención especializada, con la duración y alcances que establezca la reglamentación" (art. 27°).

Surge con claridad la efectiva protección que debe tener el derecho a la salud del niño G. V., que implica no sólo la ausencia de daño a la salud por parte de terceros, sino también la obligación de tomar acciones positivas en su resguardo por parte de quienes

se encuentran compelidos a ello - con especialísimo énfasis en los agentes del servicio de salud -.

Se determina la existencia de una enfermedad que requiera de dicho tratamiento. Con constancias que dan cuenta del estado de salud del niño, y de las razones médicas que motivaron al Dr. Laureano Marcón (Neuropediatra) a prescribir el fármaco Nusinersen para afrontar el tratamiento.

A G. V. le ha sido otorgado el Certificado de Discapacidad por el Ministerio de Salud de la Provincia de Buenos Aires, se le diagnostica AME Tipo 3 A y se prescribe el medicamento Nusinersen.

El diagnóstico es confirmado por médica M. Virginia Kosayashi del Laboratorio de Biología Molecular del Hospital de Pediatría "Prof. Dr. Juan F. Garrahan" . Informa allí que la medicación en diciembre de 2018, que recibe el paciente es Clobazam 7.5 mg./día.

En el resumen de la Historia Clínica del "Hospital Garrahan" (emitido en 10/05/2019), firmado por la Dra. Micaela Belén Iturrieta, informa que se suspende el medicamento Clobazam. En cuanto a las características de la dolencia refiere que el niño inició la marcha de modo independiente y alrededor de los dos años comienzan a notar inestabilidad y caídas frecuentes, que "hace tres meses no logra marcha independiente, realiza algunos pasos con sostén en MMSS. Presenta pies planos valgos, levemente basculante. Luego se traslada gateando. No logra pararse solo en el piso. Requiere asistencia para higiene y vestido." (fs. 10). Se indica allí inicio de tratamiento con salbutamol vía oral.

Se concluye finalmente que el paciente sufre de discapacidad "motora", "grave" y "permanente", adjuntándose en dicho resumen pedido de silla de ruedas .

Luego en un informe emitido por el INAREPS (Instituto Nacional de Rehabilitación Psicofísica del Sur), realizado cuando el niño contaba con tres años y dos meses de edad (marzo de 2019), se informa que el niño se moviliza mediante marcha asistida (asistencia mínima, escasos metros), y que logra dar algunos pasos de forma autónoma, que es trasladado en coche de paseo de bebé, y que utiliza plantillas

realizadas a medida. Indica también que si bien 'comprende todo', presenta retraso del lenguaje.

Sobre las características de la enfermedad indica la AME 3 A "...es una variante de la atrofia espinal que se presenta luego de los 2 años de vida y evoluciona con pérdida progresiva de la fuerza muscular, sin afección intelectual, termina produciendo escoliosis severa, cuadriparesia fláccida severa con pérdida de todas las funciones motoras incluida la respiración espontánea y deglución y todas las complicaciones que ello ocasiona" (fs. 100). Agrega que la demora del inicio del tratamiento "...implica neuronas que van muriendo progresivamente y progresión de la enfermedad con todas las complicaciones incluida la muerte" (fs. 101).

En resumen, se encuentra suficientemente acreditado que el niño G. V. sufre del trastorno AME tipo 3A, que la enfermedad es grave, que tal situación le genera dificultades motoras de relevancia, y que éstas resultan progresivas en el tiempo.

Finalmente, pero no menos importante, ha de advertirse que la defensa de la obra social sobre la escasez de recursos fue hecha bajo circunstancias que han variado a la fecha. En primer lugar, en fecha 27/06/2020, mediante Resolución 597/2020 SSS, la Superintendencia de Servicios de Salud autorizó a los Agentes del Seguro de Salud a realizar presentaciones para el reintegro de la cobertura del medicamento Spinraza-Nusinersen, tal cual lo manifestó la representante de dicho organismo en la audiencia virtual llevada a cabo en estos autos.

Luego, la Secretaría de Comercio Interior ha establecido a través de la Resolución 202/2020, de fecha 30/06/2020, un precio máximo de venta del Nusinersen, por un vial, al valor de dólares estadounidenses veintisiete mil (U$S:27.000), aplicable en todo el país, para aquellas compras efectuadas por el Estado Nacional y todos los agentes financiadores del sistema de salud, cualesquiera sea su jurisdicción (arts. 1° y 2°).

Por ello, la defensa esgrimida por OSPSA actualmente ha perdido virtualidad, ya que se sustenta en valores mucho mayores a los referidos, y cuando aún la autoridad de control no había dispuesto un mecanismo específico de reintegro.

A ello cabe agregar que años atrás, a través del Dto. 908/16 se conformó un 'fondo de emergencia y asistencia' de los Agentes del Seguro de Salud, de inmediata y permanente disposición de la Superintendencia de Servicios de Salud, destinado a dar cumplimiento a los objetivos y finalidades indicados en su Anexo II, entre los que se encuentra la asistencia financiera a obras sociales ante situaciones de emergencia, y el financiamiento de situaciones de excepción, no contempladas en las normativas vigentes y que produzcan un impacto negativo sobre la situación económica financiera de las obras sociales (art. 6°).

Finalmente se ordena a OSPSA a que dentro del plazo de diez días hábiles de notificada, procedan a la cobertura del medicamento, en forma total e integral, al 100% de su costo, en los términos dispuestos en la sentencia.

Puede afirmarse sin dificultad que en los presentes fallos anteriores, se encuentra especialmente comprometido, en el ámbito internacional de los derechos humanos, el artículo 12 del Pacto Internacional de Derechos Económicos, Sociales y Culturales (con jerarquía constitucional, en virtud de lo dispuesto por el Art. 75 Inc. 22) el cual establece: "1. Los Estados Partes en el presente Pacto reconocen el derecho de toda persona al disfrute del más alto nivel posible de salud física y mental, 2. Entre las medidas que deberán adoptar los Estados Partes en el Pacto a fin de asegurar la plena efectividad de este derecho, figurarán las necesarias para (...) d) La creación de condiciones que aseguren a todos asistencia médica y servicios médicos en caso de enfermedad".-

A ello cabe agregar otras normas con jerarquía constitucional, como ser XI de la Declaración Americana de los Derechos y Deberes del Hombre, 22 y 25.1 de la Declaración Universal de Derechos Humanos, y los artículos 2, 5.1, 11.1, 19, 29 de la Convención Americana sobre Derechos Humanos, Pacto de San José de Costa Rica.

También el derecho a la vida digna, de raigambre constitucional (art. 33 y 75.22 CN) y expresamente incorporado en el Código Civil y Comercial como uno de los derechos personalísimos de la persona (arts. 51/2).

La ley de Protección Integral de los Derechos de las Niñas, Niños y Adolescentes (Ley 26.061) reconoce una serie de derechos a su favor, entre ellos el

derecho a la salud (art. 14°), disponiendo que "los derechos aquí reconocidos están asegurados por su máxima exigibilidad y sustentados en el principio del interés superior del niño" (art. 1°). Se entiende por interés superior del niño de la niña, niño y adolescente "...la máxima satisfacción, integral y simultánea de los derechos y garantías reconocidos en esta ley. Debiéndose respetar: El respeto al pleno desarrollo personal de sus derechos en su medio familiar, social y cultural" (art. 3° inc. c').

Concretamente respecto de los niños que sufren algún tipo de discapacidad, señala la Convención: "Los Estados Partes reconocen que el niño mental o físicamente impedido deberá disfrutar de una vida plena y decente en condiciones que aseguren su dignidad, le permitan llegar a bastarse a sí mismo y faciliten la participación activa del niño en la comunidad" (art. 23.1). Cabe recordar que la Convención sobre los Derechos del Niño es de aplicación obligatoria en las condiciones de su vigencia, en todo acto, decisión o medida administrativa, judicial o de cualquier naturaleza que se adopte respecto de las personas hasta los dieciocho años de edad (art. 2° Ley 26.061).

Tales prescripciones adicionales, producto del proceso de especialización de los derechos humanos, están acordes con lo dispuesto en el artículo 75 Inc 23 de la Constitución Nacional, que promueve una protección especial de los derechos de los niños y niñas y de las personas con discapacidad, obligando al Estado Nacional a legislar y promover medidas de acción positiva que garanticen la igualdad de oportunidades y de trato, y el pleno goce de los derechos reconocidos por la Constitución y los tratados internacionales vigente sobre derechos humanos, para dichos colectivos.

La Ley 22.431 de protección integral de las personas con discapacidad y la ley 24.901 del Sistema de Prestaciones Básicas en Habilitación y Rehabilitación Integral a favor de las Personas con Discapacidad, que establecen una serie de obligaciones a cargo del Estado Nacional y de las Obras Sociales respecto de este grupo de personas.

Esta última establece específicamente que: "Las obras sociales, comprendiendo por tal concepto las entidades enunciadas en el artículo 1° de la ley 23.660, tendrán a su cargo con carácter obligatorio, la cobertura total de las prestaciones básicas enunciadas en la presente ley, que necesiten las personas con discapacidad afiliadas a las mismas" (art. 2°).

Entre las prestaciones básicas en la ley, se encuentra las denominadas 'de rehabilitación', que según el artículo 15° son aquellas "...que mediante el desarrollo de un proceso continuo y coordinado de metodologías y técnicas específicas, instrumentado por un equipo multidisciplinario, tienen por objeto la adquisición y/o restauración de aptitudes e intereses para que un persona con discapacidad, alcance el nivel psicofísico y social más adecuado para lograr su integración social; a través de la recuperación de todas o la mayor parte posible de las capacidades motoras, sensoriales, mentales y/o viscerales, alteradas total o parcialmente por una o más afecciones, sean estas de origen congénito o adquirido (traumáticas, neurológicas, reumáticas, infecciosas, mixtas o de otra índole), utilizando para ello todos los recursos humanos y técnicos necesarios. En todos los casos se deberá brindar cobertura integral en rehabilitación, cualquiera fuere el tipo y grado de discapacidad, con los recursos humanos, metodologías y técnicas que fuere menester, y por el tiempo y las etapas que cada caso requiera."

Finalmente cabe mencionar la Ley 26.689 de Enfermedades Poco Frecuentes (EPF), cuyo artículo 6° pone en cabeza de las Obras Sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la obligación de brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación.

Capítulo VI

Derecho comparado.

El principal objetivo de este capítulo es demostrar que hay paralelos y realidades complementarias entre los diferentes países que son estudiados en él.

En Argentina, hace mucho tiempo que se produce una extensa literatura e investigaciones sobre el derecho a la salud. El establecimiento del Observatorio de Salud, de la Secretaria de Extensión Universitaria de la Facultad de Derecho de la Universidad de Bs. As, “en este sentido, el Observatorio de Salud, integrado por

investigadores, gestores, profesionales y estudiantes provenientes de las más diversas disciplinas dedicados a este campo, contribuyen con su tarea a la mejora de políticas y servicios sanitarios y constituyen un espacio favorable para la creación y formación de consensos, dando lugar a la generación de propuestas orientadas a fortalecer y mejorar el funcionamiento del sistema de salud argentino, con la esencial finalidad de fomentar el derecho a la salud mediante el aseguramiento de su efectivo acceso por parte de los sectores más vulnerables de la sociedad "[51] y el Seminario sobre el Derecho y Salud del Instituto de Investigaciones Jurídicas y Sociales "Ambrosio L. Gioja" centros reconocidos internacionalmente, confirman la importancia del tema para la actual realidad latinoamericana.

La reforma constitucional de 1994, fue un marco en la regulación del sistema de salud argentino, que presenta carácter fragmentado, en el que cuatro tipos de servicios de salud conviven. El dispositivo Constitucional de garantía del Derecho a la Salud, en el art.42 de la Constitución Argentina, muestra en su contexto una demanda para ampliar las responsabilidades de cada entidad estatal, en este delicado equilibrio entre las obligaciones del gobierno, los derechos del ciudadano y la iniciativa privada.

Chile.

El Derecho Constitucional chileno muestra un reconocimiento progresivo y cada vez más amplio del derecho a la salud y de los derechos relacionados con él. En el siglo XIX, la Constitución de 1833 acoge un concepto de salud pública que, principalmente, opera como causa que permite prohibir aquellos trabajos o industrias que le son opuestos y como tarea que se encarga a las municipalidades. La Constitución de 1925, en su texto original, refleja las nuevas orientaciones constitucionales sobre los derechos sociales y el papel que se asigna al Estado en su satisfacción. Junto al cuidado por la salubridad pública, que permite incluso imponer obligaciones y servidumbres al ejercicio del derecho de propiedad, existe una mayor preocupación por las prestaciones estatales de salud en favor de los particulares y algunos esbozos de la concepción de la salud como un estado de bienestar, para lo cual se buscan mejores condiciones de vida en la población. Las reformas que sufre la Constitución de 1925, sobre todo la del

[51] ***"Facultad de Derecho"***. Universidad de Buenos Aires. Disponible en http://www.derecho.uba.ar/institucional/observatorio-salud/ (visto 08/06/2.021).

Estatuto de Garantías Constitucionales de 1971, acentúan fuertemente la intervención del Estado en la satisfacción de los derechos sociales.

En una disposición que aparece en dicho texto se encuentra un reconocimiento del derecho a la seguridad social en cuya regulación se entremezclan las prestaciones previsionales y de salud que el Estado debe proporcionar. "En 1976, con el Acta Constitucional No. 3, y cuatro años después con la Constitución de 1980, el derecho a la salud es objeto de un reconocimiento y protección específicos, el que es acompañado por la garantía que reciben otros derechos que le están estrechamente relacionados: derecho a la vida, derecho a vivir en un medio ambiente libre de contaminación y derecho a la seguridad social." [52]

El concepto de salud que se acepta en la Constitución de 1980 es un concepto amplio. Esta amplitud lleva a un enfoque múltiple en su tratamiento. A las proyecciones tradicionales en el plano constitucional de la salud pública, sobre todo como límite en el ejercicio de otros derechos, se une la preocupación por asegurar a los particulares la realización de las diferentes acciones de salud y por alcanzar condiciones sociales que permitan un desarrollo personal, igualmente, la protección que se da a los derechos relacionados con la salud tiene un desenvolvimiento mayor que en oportunidades anteriores.

Las obligaciones asignadas al Estado en el área de la salud, aunque considerables, permiten la participación del sector privado en la realización de acciones de salud y respetan la libertad personal en la elección del sistema de salud al que se desea estar unido. Todo ello es resultado de las concepciones políticas acerca del Estado y sus relaciones con la sociedad, basadas en el principio de subsidiariedad, que fundamentan las disposiciones constitucionales. Los deberes impuestos al Estado respecto al derecho a la salud, como ocurre con otros derechos sociales, exigen un desarrollo legislativo que los convierta en derechos jurídicamente exigibles y en prestaciones efectivamente gozadas por los beneficiarios.

La tutela jurisdiccional del derecho a la salud por medios extraordinarios como el recurso de protección es escasa en la Constitución de 1980. Ello no resulta extraño, porque tratándose de un derecho predominantemente social que para su satisfacción requiere prestaciones, los tribunales no pueden, por la propia naturaleza de sus

[52] (1.989)"***El derecho a la salud en las Américas***. Editores Hernán L. Fuenzalida, Susan Schalle Connor.

funciones, entrar a decidir quiénes y en qué medida están obligados a actuar si no lo hace el legislador o este lo hace en forma insuficiente. Podría, sin embargo, aceptarse la procedencia del recurso de protección en el caso de actos arbitrarios o ilegales de autoridades o particulares que afecten el derecho a la salud, por ser este, además de una aspiración social a satisfacer un derecho subjetivo exigible a todos en cuanto les impone una obligación de no hacer. Es decir, de abstenerse de actos que dañen la salud de otras personas, deber que, por otra parte, emana de la propia norma constitucional en forma inmediata y que, por consiguiente, permite una tutela jurisdiccional extraordinaria.

En la Constitución de 1980 el Estado debe proteger el libre e igualitario acceso a las acciones de promoción, protección y recuperación de la salud y de rehabilitación del individuo; coordinar y controlar las diversas acciones de salud y garantizar su ejecución, sea que se presten a través de instituciones públicas o privadas, pudiendo cada persona escoger el sistema de salud al que desea acogerse. La legislación existente ha establecido un sistema descentralizado de servicios de salud que el Estado utiliza para desarrollar su labor y ha creado un régimen de prestaciones de salud que busca hacer efectivo, por medio de distintas modalidades, el derecho constitucional a la salud.

"En Chile, el sistema de Garantías Explícitas en Salud (GES), constituye un conjunto de beneficios garantizados por Ley a un conjunto de enfermedades determinadas principalmente por su alta prevalencia, lo que por definición excluye a las enfermedades raras."[53]

"Federación Chilena de Enfermedades Raras, FECHER, integrada principalmente por los mismos pacientes y sus familiares, profesionales de la salud y personas sensibilizadas por el tema, busca constituirse en un canal para estos pacientes, habiendo participado activamente en la gestión de la Ley 20.850 conocida como "Ley Ricarte Soto", creó un sistema de protección financiera para diagnósticos de alto costo, de cobertura universal, para el diagnóstico y tratamiento de 14 problemas de salud. Sin embargo, siendo una norma reciente que busca dar respuesta, no se ajusta a los criterios y soluciones que se espera sean entregados a nivel internacional, ya que las definiciones de esta ley están inspiradas en el costo y materias financieras."[54]

[53] ***"Antecedentes legales sobre enfermedades raras***" Disponible en https://scielo.conicyt.cl/pdf/rcher/v33n1/art02.pdf (visto 09/06/2.021).
[54] FECHER. "***Federación Chilena de Enfermedades Raras"***. Disponible en: https://www.google.cl/webhp (visto 11/06/2.021).

La Ley Ricarte Soto [55]publicada el 6 de Junio de 2.015, es una ley inspirada en costos y materia financiera, que busca garantizar el financiamiento del diagnóstico y/o tratamiento de aquellas patologías catalogadas de alto costo, de las que no son de fácil acceso para los pacientes y sus familias en razón al elevado costo en el mercado[56]. Actualmente, ofrece cobertura a 18 patologías de alto costo, sin diferenciar, cuales son consideradas como ER. Así como, sus beneficiarios, son todas aquellas personas pertenecientes de los sistemas previsionales de salud del país [57].

Es una norma que ha beneficiado a un número significativo de pacientes y familias, contribuyendo en la mejora de la calidad de vida y optimizando la esperanza de vida. Sin embargo, es una ley que no tiene enfoque hacia las ER, lo que determina que es una norma que no aplica de modo general para los pacientes con ER. La norma no contempla las ER, en primer lugar, porque son patologías que no se encuentran codificadas y reportadas dentro del sistema sanitario de Chile, en razón a que no cuentan con diagnóstico que les permita determinar un tratamiento específico, y por otro lado, son enfermedades que no cuentan con una guía clínica[58].

Pese a que la norma tiene un enfoque financiero, cuyo objetivo es disminuir el impacto económico que generan las patologías de alto costo en el presupuesto financiero del paciente. Al respecto, Medina y Kotow consideran sobre la Ley Ricarte Soto, " Que no ofrece verdaderamente una protección efectiva frente a las extendidas condiciones de fragilidad financiera devenidas del alto costo de los tratamientos para enfrentar los estados de enfermedad del país, sino todo lo contrario, se hace cargo solo parcialmente de situaciones excepcionales, además, expone a estos enfermos a un pesado aparato tecno burocrático que sigue la misma senda de estructuración ineficaz e ineficiente. "[59]

---

[55] ***"Ley Ricarte Soto"***. Disponible en https://www.bcn.cl/leychile/navegar?idNorma=1078148 (visto 10/06/2.021).

[56] ***"Chile ministerio de salud"***. Disponible Https://www.minsal.cl/gracias-a-la-Ley-ricarte-soto-pacientes-de-la-región-de-Valparaiso (visto 12/06/2.021).

[57] ***"Chile.Ministerio de salud"***. Disponible en Http://www.minsal.cl/ley.Ricarte-Soto-aumentara-su-cobertura-a-18-patologías-de-alto-costó/ (visto 12/06/2.021).

[58] ***"Enfermedades raras un derecho humano"***. Disponible en https://laprensaaustral.cl/columnas/legislar-para-las-enfermedades-raras-underecho-humano/ (visto 14/06/2.021).

[59] Revista chilena de salud pública (2.015). ***"Ética de la protección y Ley Ricarte Soto: de heridas y parches".***

En ese sentido, se hace necesario pensar en el desarrollo de una norma y políticas públicas referente a las ER o la modificación de la Ley Ricarte Soto, tal como lo expone la diputada Rubilar, argumentando lo siguiente: o hay una nueva ley para las enfermedades raras que contemple las particularidades de las mismas y el presupuesto acorde o se modifica la Ricarte Soto separándolas con un reglamento diferenciado y otro presupuesto de las de alto costo y alta prevalencia. Pero hacer competir las enfermedades raras en el marco actual es muy complejo y no viable ni sanitario ni económicamente.[60]

Considerando las particularidades que involucran las ER y la problemática que causan en las personas afectadas y sus familias. En el año 2011, se decide presentar un proyecto de ley "sobre enfermedades poco frecuentes, correspondiente al boletín Nº 7643-11, estructurado en cuatro títulos y uno preliminar, con 22 artículos permanentes y uno transitorio. Teniendo como objeto: promover e incentivar la investigación, el desarrollo y la promoción de productos médicos, destinados a prevenir, diagnosticar y tratar enfermedades poco frecuentes, asimismo, garantizar un igualitario y oportuno acceso a tales productos, además, incentivar la asociatividad de los pacientes, familia y amigos, y garantizar el derecho de comercialización exclusiva al patrocinador de productos médicos huérfanos" [61].

El proyecto de ley propone una definición de EPF en Chile, ya que actualmente no se encuentran definidas en el país, así como, define el producto médico huérfano o droga huérfana. Establece la intangibilidad de los contratos complementarios de salud, una vez diagnosticada alguna de estas enfermedades, los cuales las instituciones de salud no pueden modificar ni aumentar el precio base de salud.

Por otro lado, establece 4 registros públicos que constan: en primer lugar, de las personas que padecen de alguna EPF; en segundo lugar, de asociaciones de pacientes,

[60] Galaz, O. ***Solicitan ley especial para financiamiento de "enfermedades raras".*** Instituto de Políticas Públicas en Salud. Universidad San Sebastián. Disponible en: http://www.ipsuss.cl/ipsuss/actualidad/enfermedades/solicitan-ley-especialpara-enfermedades-raras/2017-11-10/151908.html (visto 22/06/2.021).

[61] Senado de la República de Chile. Boletín 7643-11. *" **Proyecto de ley sobre enfermedades poco frecuentes"***. Disponible en: http://www.senado.cl/appsenado/templates/tramitacion/index.php?boletin_ini= 8493-14&wptouch_preview_theme=enabled (visto 25/06/2.021).

familiares y amigos; en tercer lugar, de solicitudes de productos médicos huérfanos; y por último de autorizaciones para la venta exclusiva de productos médicos huérfanos [62].

Es un proyecto que luego de haber sido presentado en el año 2011 discutiendo acerca del proceder en el país sobre las EPF, fue archivado en el año 2013, pero luego en el año 2016, fue desarchivado, y desde entonces, el documento se encuentra nuevamente en primer trámite de la Comisión de Salud. Actualmente, los pacientes de EPF y sus familias, están a la espera y con expectativa que finalmente se legisle a favor de estas enfermedades[63].

Mediante Decreto Nº 201 del 29 de junio de 2016, se crea la "Comisión Técnica Asesora sobre Enfermedades Raras o Poco Frecuentes" que tiene como propósito: brindar asesoría al Ministerio de Salud en materia de las enfermedades raras o poco frecuentes, entorno a sus características, evolución clínica, historia natural y tratamientos, en base a la evidencia disponible y experiencia nacional e internacional en la materia.

A la presente Comisión se le atribuyen principalmente siete funciones a desempeñar y desarrollar referente a la problemática de las EPF devenidas en el país, en pro de mejorar la calidad de vida de las personas con EPF. En primer lugar, formular políticas públicas correspondientes a las enfermedades raras y poco frecuentes, para generar visibilidad de estas patologías en el país, así como, garantizar el derecho a la salud a los pacientes, de manera que les facilite el acceso a información y a tratamientos de alta calidad; en segundo lugar, proponer estrategias para el mejoramiento del diagnóstico y los cuidados de las enfermedades raras y poco frecuentes; en tercer lugar, establecer estrategias para mejor visibilidad y reconocimiento de las enfermedades raras y poco frecuentes en el país; en cuarto lugar, proponer proyectos y planes nacionales de intervención intersectorial para estas enfermedades; en quinto lugar, proponer acciones para fomentar la investigación en el país sobre estas patologías; en sexto lugar, proponer estrategias para capacitar y especializar a los profesionales de la salud sobre las

[62] http://www.senado.cl/appsenado/templates/tramitacion/index.php?boletin_ini= 8493-14&wptouch_preview_theme=enabled.

[63] Senado República de Chile. " ***Enfermedades Raras y Ley Ricarte Soto: legisladores piden norma especial que les garantice cobertura***." Disponible en: http://senado.cl/enfermedades-raras-y-ley-ricarte-soto-legisladores-piden norma-especial/senado/2017-03-24/160721.html.

enfermedades raras y poco frecuentes; y por último, proponer estrategias para capacitar a los pacientes, familias y asociaciones de las enfermedades raras y poco frecuentes [64].

Lo expuesto anteriormente en materia normativa referente a las EPF en Chile, han sido propuestas con el objetivo de fomentar visibilidad, conciencia y sensibilidad en los legisladores, instituciones de salud y en la población en general del país sobre estas enfermedades. No queda duda, que han sido desarrolladas con miras exclusivamente a la protección financiera para medicamentos y tratamientos como priorización de la problemática. Dejando de lado que las personas afectadas por las EPF no solo son pacientes, sino ciudadanos también. Que necesitan mecanismos de integración y participación social para continuar una vida normal pese a su enfermedad o estado de salud, que no contemple discriminación, desigualdad y exclusión social.

Sobre Enfermedades Raras en Brasil.

En el año 2014, el Ministerio de Salud, expide la Resolución Nº 199, de 30 de enero de 2014, que "instituye la política nacional de atención integral a las personas con enfermedades raras, aprueba las directrices para atención integral a las personas con enfermedades raras en el ámbito del sistema único de salud (SUS) e instituye incentivos financieros de costeo"[65] . Teniendo la presente Portaria como objeto: reducir la mortalidad, contribuir para la reducción de la morbimortalidad y de las manifestaciones secundarias y la mejora de la calidad de vida de las personas, por medio de acciones de promoción, prevención, detección precoz, tratamiento oportuno, reducción de incapacidad y cuidados paliativos.

La resolución en su artículo 3º, define las ER como "aquella que afecta hasta 65 personas en cada 100.000 individuos, es decir, 1,3 personas para cada 2.000 individuos"[66]. Teniendo como objetivo, establecido en seis finalidades. En primer lugar,

---

[64] Ministerio de Salud. ***"Decreto Nº 201 de 2016. Deja sin efecto el Decreto Nº 65, de 6 de marzo de 2012, y crea una nueva comisión técnica asesora sobre enfermedades raras o poco frecuentes"***. Disponible en: https://www.leychile.cl/Navegar?idNorma=1092326 (visto 27/06/2.021).

[65] Brasil. Ministério da Saúde. Portaria GM nº 199 de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio. Brasília. Diário Oficial da União.

[66] Ministério da Saúde. ***"Portaria GM nº 199 de 2014. Institui a Política Nacional de Atenção Integral às Pessoas com Doenças Raras, aprova as Diretrizes para Atenção Integral às Pessoas com Doenças***

garantizar la universalidad, integralidad y la equidad de las acciones y servicios de salud a las personas afectadas por las ER; en segundo lugar, establecer las directrices de cuidado en salud a las personas afectadas por las ER en todos los niveles de atención por el SUS; en tercer lugar, proporcionar la atención integral a la salud de las personas con ER en la Red de Atención a la Salud (RAS); en cuarto lugar, ampliar el acceso universal y regulado de las personas con ER en las RAS; en quinto lugar, garantizar a las personas afectadas por las ER, en tiempo oportuno, acceso a los medios diagnósticos y terapéuticos disponibles conforme sus necesidades; y finalmente, calificar la atención a las personas afectadas por las ER .

La publicación de dicha resolución fue un avance importante sobre el tema en Brasil. En vista que no existía y no existe a la fecha una norma específica que legisle a favor de estas enfermedades, la presente, fue un mecanismo para dar visibilidad a la problemática devenida por las ER en el país. De manera, que despertara y fomentara el interés por el estudio del diagnóstico, tratamiento y todo lo relacionado con estas patologías[67]. Teniendo en cuenta que las personas con ER, requieren atención integral en salud, cuidados especiales y diferenciados a las demás enfermedades.

Esta resolución generó reconocimiento de las personas con ER en el país por medio de protocolos clínicos, así como, de servicios de salud especializados, con el propósito de garantir de forma íntegra el derecho a la salud a los pacientes. Sin embargo, hasta el momento lo establecido en ella, esta sin implementar del todo en varios asuntos, de modo que perjudican e interfieren en la mejora de calidad de vida de los pacientes.

Por otro lado, se ha generado en el transcurso de estos años, una serie de discusiones y debates normativos, logrando determinar una política clara en relación al manejo de las ER en el país, que fortalezca y garantice el cuidado integral de las personas afectadas por estas enfermedades, incluyendo aspectos de índole social, cultural, emocional, familiar y/o económico[68]. De la misma manera, que aborde

---

Raras no âmbito do Sistema Único de Saúde (SUS) e institui incentivos financeiros de custeio”. Brasília. Diário Oficial da União.

[67] ***“Associação da Indústria Farmacêutica de Pesquisa. Doenças Raras: A urgência do acesso à saúde***.”INTERFARMA. Disponible en: https://www.interfarma.org.br/public/files/biblioteca/doenca raras--a-urgencia-do-acesso-a-saude-interfarma.pdf.

[68] Câmara dos Deputados. “***Para Parlamentares, há lacuna na legislação em relação à política para doenças raras. Câmara Notícias, Saúde.”*** Disponible en:

aspectos que actualmente han sido desconsiderados en las regulaciones existentes o no han sido reglamentados, como por ejemplo; la implementación de estructuración de red de centros especializados, avances en los procesos de desarrollo y publicación de los protocolos clínicos que definen el tratamiento como prioritario de las ER, así como, el avance en el tema de la regulación sobre los medicamentos huérfanos (93).

En ese sentido, se presentó un Proyecto de Ley de la Cámara Nº 56, de 2016 (Proyecto de Ley Nº 1.606, de 2011 de la Cámara de los Diputados) que "instituye la Política Nacional para Enfermedades Raras en el Sistema Único de Salud, SUS". Teniendo como objetivo la presente política nacional: proporcionar el acceso a los servicios y a los cuidados adecuados a los pacientes diagnosticados con alguna enfermedad rara y, cuando fuera el caso, el acceso a los tratamientos disponibles en el mercado, inclusive por medio de mecanismos diferenciados para el registro sanitario y la incorporación de medicamentos huérfanos en el SUS .

Es un proyecto que busca proponer estrategias y mecanismos que permita aumentar la garantía de atención integral de salud a los pacientes y avanzar en temas que aún no han sido considerados y/o implementados en las regulaciones actuales, entre ellas: crear un registro nacional de pacientes con ER, así como, la creación de una red de cuidados a las personas afectadas por las ER; proponer mecanismos de apoyo y ayuda a las familias de los pacientes con ER; priorizar el análisis para la concesión del registro sanitario de medicamentos junto con la Agencia Nacional de Vigilancia Sanitaria (Anvisa) e incorporar los medicamentos huérfanos en el SUS. Esta política nacional establece ser implementada tanto en la atención básica como en la atención especializada[69].

El proyecto establece que esta política sea implementada en hasta tres años, a nivel nacional, estadual y municipal, para establecer una red de cuidados a las personas afectadas por las ER y sus familias. Actualmente está aprobada en el Senado con las respectivas alteraciones, por lo que debe regresar a la Cámara de los Diputados para ser

---

http://www2.camara.leg.br/camaranoticias/noticias/SAUDE/556399-PARAPARLAMENTARES,-HA-LACUNA-NA-LEGISLACAO-EM-RELACAO-APOLITICA-PARA-DOENCAS-RARAS.html (visto 28/06/2.021).

[69] . Senado Federal. *"**Projeto de Lei da Câmara nº 56, de 2016. Institui à Política Nacional para Doenças Raras no Sistema Único de Saúde - SUS. [Internet]. Atividade Legislativa**."* Disponible en: https://www25.senado.leg.br/web/atividade/materias/-/materia/126956 (visto 28/06/2.021).

revisada, posteriormente, pasar a sanción presidencial[70]. Quedando a la espera de su aprobación finalmente para ser implementada.

Se deben formular políticas públicas eficaces que funcionen como instrumento para efectivizar, garantizar y proteger los derechos fundamentales de las personas afectadas, principalmente el derecho a la salud, que permita mitigar la injusticia y negligencia que deben afrontar los pacientes ante el sistema de salud y la sociedad.

Perú

Perú, en el año 2011 promulgó una ley referente a las ER en busca de protección a la población afectada por estas enfermedades. La Ley Nº 29698 de 2011 que "Declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas" (59). Estableciendo la presente ley como objeto: "Declárese de interés nacional, la prevención, el diagnóstico, la atención integral de salud y la rehabilitación de las personas que padecen enfermedades raras o huérfanas"[71].

La Ley define las Enfermedades Raras o Huérfanas (ERH) en su artículo 2° como: Art 2º- Las enfermedades raras o huérfanas, incluidas las de origen genético, son aquellas enfermedades con peligro de muerte o de invalidez crónica, que tienen una frecuencia baja, presentan muchas dificultades para ser diagnosticadas y efectuar su seguimiento, tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos que conllevan múltiples problemas sociales y con escasos datos epidemiológicos.

La Ley Nº 29698 de 2011, conformada por siete (7) artículos, establece un "Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas", el cual busca establecer estrategias para garantizar la atención íntegra de la salud de los pacientes con ERH. Así como, adoptar las medidas pertinentes para garantizar el diagnóstico oportuno de estas enfermedades. Por otro lado, promover programas de educación a estudiantes

[70] Senado Federal. "***Aprovado em Plenário projeto que cria a Política Nacional para Doenças Raras***."Senado notícias. Disponible en: https://www12.senado.leg.br/noticias/materias/2018/07/11/aprovado-emplenario-projeto-que-cria-a-politica-nacional-para-doencas-raras (visto 28/06/2.021).

[71] Congreso de la República. ***"Ley Nº 29698 de 2011. Ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas"***. Disponible en: http://www.leyes.congreso.gob.pe/Documentos/Leyes/29698.pdf (visto 29/06/2.021).

universitarios y profesionales de la salud sobre estas enfermedades. Implementar el registro nacional de pacientes que padecen enfermedades raras o huérfanas, con el objetivo de generar el sistema de información para proporcionar conocimiento respecto de la incidencia, prevalencia y mortalidad de estas enfermedades en el país. Garantizar el suministro de los medicamentos para los pacientes. Finalmente, establece previsión presupuestaria para garantizar el derecho a la salud de forma íntegra a los pacientes con ERH.

La presente ley, en términos generales responde a las principales necesidades de la problemática por las ERH en materia de salud y ámbito financiero. Sin embargo, el aspecto social como parte fundamental para la integración social de las personas con ERH, no lo contempla la norma como asunto fundamental. En ese sentido, la inclusión social se torna en uno de los principales desafíos de la norma para ahondar en el tema, que garantice al paciente acceso a bienes y servicios, educación y acceso al mercado laboral.

Desde hace siete años, la ley descrita anteriormente fue promulgada, pero desde entonces, no ha sido reglamentada. Lo que indica que la norma por sí sola no responde a las condiciones que se ve enfrentado el paciente de asumir, en razón a la ausencia y negligencia del Estado en desarrollar los mecanismos para la implementación de la norma. Viéndose reflejada la continuidad del paciente transitar sin sentido, en busca de respuestas y apoyo sobre la situación que los aqueja.

En el año 2014, el Ministerio de Salud, mediante la Resolución Ministerial Nº 198 de 2014, pre publica la propuesta del "Plan Nacional de Prevención, Diagnóstico, Atención Integral, Tratamiento, Rehabilitación y Monitoreo de las Enfermedades Raras o Huérfanas", cuyo objetivo es: establecer los parámetros que permitan el acceso de las personas que padecen de ERH a la atención integral de salud, que incluya acciones de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento y rehabilitación en los establecimientos del sector salud". [72]

Asimismo, mediante la Resolución Ministerial Nº 154 de 2018, el MINSA pre publica el proyecto que reglamenta la Ley No. 26698 de 2011, teniendo como objetivo:

[72] ***"Resolución Ministerial N 198/14".*** Disponible en https://cdn.www.gob.pe/uploads/document/file/201113/197889_RM198_2014_MINSA_b.pdf20180926-32492-1otwyqo.pdf (visto 30 /06/2.021).

establecer disposiciones técnicas y normativas, así como medidas y estrategias necesarias para la implementación de la Ley Nº. 26.698 de 2011, ley que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen de ERH. Estas enfermedades requieren de especial atención y esfuerzos de carácter multisectorial"[73].

El proyecto que reglamentaría la Ley Nº 26698 de 2011, contempla aspectos importantes que según el MINSA afirma que "permitirán garantizar el derecho al acceso a los servicios de salud; así como la gestión de promoción, prevención, diagnóstico, tratamiento integral y rehabilitación, en un marco de seguridad del paciente, gestión de la calidad y gestión de la humanización de la atención del paciente".

Aunque la pre publicación de los documentos mencionados anteriormente, son una luz de esperanza para los pacientes y sus familias que conviven con una de las ERH, en el sentido que dejarían de transitar y batallar ante la injusticia y desigualdad en la salud que afrontan ante el sistema de salud, exigiendo respeto y garantía de los derechos fundamentales, así como de la indiferencia de la sociedad. Sin embargo, la realidad es que a la fecha, los proyectos continúan en proceso de aprobación para el inicio de la implementación de la referida norma.

La situación actual de los pacientes de ERH ante el sistema de salud mientras están a la espera de implementación de la norma, según el informe del MINSA, Perú actualmente se encuentra desarrollando diferentes estrategias para garantizarles "atención integral a las personas con diagnóstico de ERH", proporcionado red de establecimientos con cobertura en atención de consulta externa, emergencia y hospitalización, a través del Seguro Integral de Salud (SIS) y el Fondo Intangible Solidario de Salud (FISSAL).

Promulgar solo la norma no resuelve la problemática de las ERH en el país. Pese a que genera visibilidad y da paso a la priorización en la salud pública, lo verdaderamente importante, es la aplicabilidad y tratamiento del asunto por parte del Estado en la práctica y que genere conciencia pública sobre la situación y condición de

[73] Ministerio de Salud. ***"Resolución Nº 154 de 2018. Proyecto de Reglamento de la Ley Nº 29698 que declara de interés nacional y preferente atención el tratamiento de personas que padecen enfermedades raras o huérfanas"***. Disponible en: https://gobpeproduction.s3.amazonaws.com/uploads/document/file/188075/187573_R_M_154-2018-MINSA.pdf20180823-24725-hzneye.pdf (visto 29/06/2.021).

los pacientes, los cuales deben afrontar la indiferencia de la sociedad, así como la discriminación y exclusión social.

Colombia

Colombia expidió en el año 2010, una norma específica referente a las EH que aborda la problemática divergente de estas enfermedades y garantiza protección a la población afectada. La Ley Nº 1392 de 2010. Por medio de la cual, se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores.

"Teniendo la presente ley como objeto, reconocer que las enfermedades huérfanas, representan un problema de especial interés dado que por su baja prevalencia en la población, pero su elevado costo de atención, requieren dentro del SGSSS (sistema de salud en colombia) un mecanismo de aseguramiento diferente al utilizado para las enfermedades generales, dentro de las que se incluyen las de alto costo; y unos procesos de atención altamente especializados y con gran componente de seguimiento administrativo"[74].

El artículo 2 de la Ley N° 1392 de 2010, modificado por el artículo 140 de la Ley Nº 1438 de 2011, define las EH de la siguiente manera, Las enfermedades huérfanas son aquellas crónicamente debilitantes, graves, que amenazan la vida y con una prevalencia menor de 1 por cada 5.000 personas, comprenden, las enfermedades raras, las ultrahuérfanas y olvidadas. Las enfermedades olvidadas son propias de los países en desarrollo y afectan ordinariamente a la población más pobre y no cuentan con tratamientos eficaces o adecuados y accesibles a la población afectada.

La Ley Nº 1392 de 2010, a través de sus dieciséis artículos, buscó reconocer las EH como de asunto de interés nacional y establecer principios rectores (universalidad, solidaridad, corresponsabilidad e igualdad) para la protección efectiva de la población afectada por las EH. Así como, establecer deberes y obligaciones al Estado, entre ellos, implementar un registro nacional de pacientes; adoptar un sistema de negociación y

[74] Ley n° 1392 de 2010. "***Por medio de la cual se reconocen las enfermedades huérfanas como de especial interés y se adoptan normas tendientes a garantizar la protección social por parte del Estado colombiano a la población que padece de enfermedades huérfanas y sus cuidadores***." Bogotá. Diario Oficial.

compra de medicamentos; crear incentivos para el desarrollo del conocimiento científico y modelos de atención en salud, a través de la conformación de una red de centros de referencia de (diagnóstico, tratamiento y farmacias) para el manejo de estas enfermedades. Finalmente, adoptar estrategias como necesidad de inclusión o integración social, en acceso a bienes y servicios; educación y mercado laboral.

La norma busca mejorar la atención sanitaria de las EH y señala la necesidad que el Estado implemente los mecanismos pertinentes que aborden cada uno de los asuntos manifiestos en la ley, para que garanticen cobertura en la salud integral y protección social a toda la población afectada por las EH. Teniendo en cuenta que son una población con alto índice de vulnerabilidad y sujetos considerados de especial protección.

Sin embargo, la reglamentación de la ley ha sido de manera parcial, situación que implica para el paciente y su familia continuar con barreras frente al sistema de salud que impiden el diagnóstico oportuno; atención integral e interdisciplinaria y acceso a tratamientos y medicamentos, así como, la posibilidad de integración social que le permita continuar desarrollando su vida dentro de la sociedad en términos normales.

La implementación de la norma parcialmente, se ha fundamentado en los siguientes aspectos. En primer lugar, mediante el Decreto N° 1954 de 2012, se implementa el "sistema de información de pacientes con EH", el cual ha sido fundamental para reportar la incidencia, prevalencia y mortalidad del número de casos de personas afectadas por estas enfermedades en el país [75]. En segundo lugar, mediante la Resolución Nº 430 de 2013, se "define el listado de enfermedades huérfanas", cuya finalidad, es la construcción de una base de datos sobre las EH que afectan a un número significativo de la población en el mundo, para determinar e identificar cuáles enfermedades afectan con mayor frecuencia a la población colombiana, en razón a que el listado exige ser actualizado cada dos (2) años.

Como tercer aspecto, mediante la Resolución Nº 3681 de 2013, "se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a

[75] Ministerio de Salud y Protección Social. "**Decreto N° 1954 de 2012"**.Colombia. Por la cual se dictan disposiciones para implementar el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/Decr eto-1954-de-2012.PDF.

la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes con EH", [76]cuyo objetivo fue consolidar un registro nacional de la población afectada y de las enfermedades con mayor frecuencia en Colombia, para mayor control y seguimiento de la prevalencia de estas enfermedades en el país. Asimismo, a partir del censo, se logró obtener un punto de partida acerca de la epidemiología de las ER en Colombia.

Como cuarto aspecto, a través de la Resolución Nº 2048 de 2015 "se actualiza el listado de EH y se define el número con el cuál se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con EH"[77] la cual es de vital importancia para continuar identificando nuevas patologías que afectan a la población. Por lo tanto, es indispensable la calidad y cantidad de información disponible y suministrada por parte de las "Entidades Promotoras de Salud (EPS); las entidades pertenecientes al régimen de excepción de salud; las Direcciones Departamentales, Distritales y Municipales de Salud y las Instituciones Prestadoras de Servicios de Salud (IPS)"[78] .

En quinto lugar, mediante la Circular Nº 049 de 2015, emitida por el Instituto Nacional de Salud "se implementa la vigilancia en salud pública de las EH"[79], como finalidad de "notificación rutinaria en el sistema de vigilancia en salud pública (Sivigila), con el propósito de mantener actualizado un registro sistemático con la información de los pacientes con diagnóstico confirmado de una de estas enfermedades"[80].

---

[76] Ministerio de Salud y Protección Social. "***Resolución Nº 3681 de 2013. Por la cual se definen los contenidos y requerimientos técnicos de la información a reportar, por una única vez, a la Cuenta de Alto Costo, para la elaboración del censo de pacientes de enfermedades Huérfanas***." Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/sites/rid/Lists/BibliotecaDigital/RIDE/DE/DIJ/resol ucion-3681-de-2013.pdf (visto 01/07/2.021).

[77] Ministerio de Salud y Protección Social. "***Resolución Nº 2048 de 2015. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas***." Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%2020 48%20de%202015.pdf (visto 01/07/2.021) .

[78] Ministerio de Salud y Protección Social***. " Resolución Nº 2048 de 2015. Por la cual se actualiza el listado de enfermedades huérfanas y se define el número con el cual se identifica cada una de ellas en el sistema de información de pacientes con enfermedades huérfanas."*** Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%2020 48%20de%202015.pdf (visto 03/07/2.021).

[79] Instituto Nacional de Salud. "***Circular Nº 049 de 2015. Preparación para la notificación de Enfermedades Huérfanas-Raras mediante aplicativo Sivigila"***. Colombia. Disponible en: https://www.ins.gov.co/Normatividad/Circulares/CIRCULAR%20EXTERNA%2 00049%20DE%202015.pdf (visto 04/07/2.021).

[80] Instituto Nacional de Salud. "***Circular Nº 049 de 2015. Preparación para la notificación de Enfermedades Huérfanas-Raras mediante aplicativo Sivigila"***. Colombia. Disponible en:

Finalmente, la más reciente reglamentación, a través de la Resolución Nº 651 de 2018, "se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de la enfermedades huérfanas, así como, la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención"[81].

Por otro lado, mediante la Ley Estatutaria Nº 1751 de 2015 por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones. La norma establece la necesidad de proteger y reconocer a las personas que padecen de EH como "sujetos de especial protección", que gozarán de especial protección por parte del Estado[82]. De modo que el sistema de salud defina mecanismos adecuados que le garanticen las mejores condiciones de atención en salud y no se vea limitada por ninguna clase de restricción administrativa o económica, como tampoco, sean excluyentes de los planes de beneficios de salud, salvo las excepciones que la norma disponga.

Frente a ese escenario, hasta el momento las EH en Colombia han ido alcanzado de manera significativa reconocimiento en el ámbito normativo y posicionándose como prioridad en la salud pública. Reconocimiento y visibilidad que ha sido en gran parte por el trabajo constante de las federaciones y asociaciones de pacientes con EH, quienes los representan para lograr inclusión, integración y atención en los sistemas de salud y en la sociedad exigiendo trato igualitario, independientemente de la situación y condición física y/o psicológica o emocional que se encuentre el paciente.

---

https://www.ins.gov.co/Normatividad/Circulares/CIRCULAR%20EXTERNA%2 00049%20DE%202015.pdf (visto 04/07/2.021).

[81] Ministerio de Salud y Protección Social***. " Resolución Nº 651 de 2018. Por la cual se establecen las condiciones de habilitación de los centros de referencia de diagnóstico, tratamiento y farmacias para la atención integral de las enfermedades huérfanas así como la conformación de la red y subredes de centros de referencia para su atención"***. Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Resoluci%C3%B3n%20No .%20651%20de%202018.pdf (visto 07/07/2.021).

[82] Ministerio de Salud y Protección. " ***Ley Estatutaria Nº 1751 de 2015. Por medio de la cual se regula el derecho fundamental a la salud y se dictan otras disposiciones".***Colombia. Disponible en: https://www.minsalud.gov.co/Normatividad_Nuevo/Ley%201751%20de%2020 15.pdf (visto 09/07/2.021).

El Derecho Constitucional mexicano

La Constitución es para México la esencia misma de la voluntad popular y el instrumento ideales de sus luchas revolucionarias. Es por ello, que la importancia de la Constitución en México va más allá de la formalidad que le concede el ser la ley suprema de la Unión. La interpretación de la Constitución mexicana se realiza exclusivamente a través de un instrumento jurídico procesal que es el juicio de amparo, siguiendo los lineamientos de la doctrina norteamericana en donde, subjetivamente, el único poder facultado para interpretar la Constitución es el Poder Judicial. Aún más, en México el único poder con facultades para hacerlo es el Poder Judicial federal. A esa interpretación se le conoce en México como jurisprudencia obligatoria.

En la historia de las constituciones mexicanas, las referencias a la salud han sido vagas. Es recién con la adición al artículo 4 de la Constitución vigente por medio de la reforma de 3 de febrero de 1983, que se hace una mención directa al derecho a la protección de la salud.

"A pesar de que México posee una rica tradición constitucionalista relativa a los derechos del hombre y aún más, a los derechos sociales, las constituciones no recogieron un concepto preciso de salud porque la materia no fue regulada en la Ley Fundamental hasta 1.983, y porque por aplicación de una técnica constitucional que han seguido tanto los congresos constituyentes como el poder reformador de la misma, la Carta Magna no recoge definiciones de los preceptos contenidos en ella."[83]

Ante la ausencia de definición constitucional del concepto de salud, la doctrina mexicana ha optado por seguir la interpretación que de la misma hace la OMS cuando dice que "La salud es un estado de completo bienestar físico, mental y social, y no solamente la ausencia de afecciones o enfermedades".

En el marco de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, las disposiciones que inciden de manera directa sobre la salud son pocas y quedan contenidas en el mencionado artículo 4, y en la fracción XVI del artículo 73 cuando señala que el Congreso tiene facultad para dictar leyes sobre la salubridad general de la República, crea el Consejo de Salubridad General como entidad directamente dependiente del Presidente de la República, cuyas disposiciones son obligatorias en todo

[83] Connor Schanlle Susan -Fuenzalida Hernan L. (1.989). ***"El derecho a la salud en las Américas"***.

el país, y establece la competencia del Departamento de Salubridad, actualmente Secretaría de Salud, para dictar las medidas que sean pertinentes en caso de epidemias de carácter grave o peligro de introducción de enfermedades exóticas al país, a reserva de ser después sancionadas por el Presidente de la República.

En México no existe una legislación específica referente a las ER. De modo, que mediante el Decreto publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 30 de enero de 2012, se adicionó los artículos 224 Bis y 224 Bis 1 a la Ley General de Salud que incorpora los medicamentos huérfanos, así como, define las ER (69,70). El artículo 224 Bis de la Ley General de Salud, define las ER como "las cuales tienen una prevalencia no más de 5 personas por cada 10,000 habitantes".[84]

Sin embargo, la ausencia normativa en materia de ER, dificulta la procedencia en el actuar de la academia, las instituciones de salud y la población en general frente al problema de las ER a nivel nacional. De acuerdo a la Secretaría de Salud, México en la actualidad, enfatiza la problemática de las ER en "la importancia de la detección como medida de prevención, del tratamiento, el seguimiento permanente y la investigación"[85]. Sin contemplar que la problemática de las ER en los pacientes va más allá del enfoque clínico de la enfermedad.

A ciencia cierta, México no cuenta con información real respecto a la incidencia del número de personas que padecen alguna Enfermedades Raras y la prevalencia de ellas en el país, lo que dificulta el seguimiento e información de las mismas. El seguimiento a estas patologías y apoyo a los pacientes y sus familias ha sido en gran parte por las federaciones y asociaciones, que contribuyen y participan para que estas enfermedades alcancen mayor visibilidad ante el Estado y sociedad para garantizar acceso, atención, cuidados en salud e inclusión a las personas con ER.

A partir del año 2017, el Consejo de Salubridad General, encargado como autoridad sanitaria del país, para "favorecer la integración y universalidad del sistema de

[84] Congreso de los Estados Unidos Mexicanos. ***"Ley General de Salud de 1984. Reglamenta el derecho a la protección de la salud que tiene toda persona en los términos del artículo 4º de la Constitución Política de los Estados Unidos Mexicanos, establece las bases y modalidades para el acceso a los servicios de salud y la concurrencia de la Federación y las entidades federativas en materia de salubridad general."*** México. Diario Oficial de la Federación; 7 feb 1984. Disponible en: http://www.dof.gob.mx/nota_detalle.php?codigo=4652777&fecha=07/02/1984 (visto 8/07/2.021)-

[85] Secretaría de Salud. ***" Alrededor de 8 millones de mexicanos viven con enfermedades raras"***. México. Disponible en: https://www.gob.mx/salud/articulos/alrededor-de-8-millones-de-mexicanosviven-con-enfermedades-raras?idiom=es (visto 08/07/2.021).

salud"[86]; expidió un Acuerdo publicado en el Diario Oficial de la Federación, el 19 de enero de 2017, por el cual crea la Comisión para el Análisis, Evaluación, Registro y Seguimiento de las Enfermedades Raras.

La Comisión descrita anteriormente, entre sus atribuciones principales le corresponde: "establecer el procedimiento y los criterios para proponer al Consejo, la definición y registro de las ER, y en su caso, para las exclusión de las ya definidas con tal carácter"[87].

Razón por la cual, el Registro Nacional de las ER llevado a cabo por la Comisión, tiene como objetivo, "Integrar información por parte de las instituciones prestadoras de servicios de atención médica, que permita contar con mecanismos para el análisis, evaluación y seguimiento de las ER en México"[88].

A través del registro nacional de las ER, se logró obtener por primera vez un listado general sobre estas patologías determinadas como raras en el país, el cual debe ser actualizado anualmente. A la fecha, México reporta 20 enfermedades como raras reconocidas en el país, lo que infiere que es necesario continuar con el seguimiento, para la mejora de calidad de vida de las personas con ER [89].

A partir del 1 de marzo de 2018, la cofepris (comisión federal para la protección contra riesgos sanitarios), crea un Comité Especial de ER, cuyo objetivo es atender la problemática divergente de estas enfermedades, así como, evaluar los mecanismos y estrategias junto con el Consejo de Salubridad General y las federaciones y asociaciones para garantizar y mejorar el acceso, atención y cuidados en salud a los pacientes, además, se encargará de llevar a cabo un análisis para avanzar con el nuevo reglamento

---

[86] Secretaría de Salud. **"*¿Qué son las enfermedades raras?: padecimientos con una frecuencia entre la población. México.*"** Disponible en: https://www.gob.mx/salud/articulos/que-son-las-enfermedadesraras?idiom=es (visto 09/07/2.021).

[87] Consejo de Salubridad General. "***Reglamento interior de la Comisión para el Análisis, Evaluación. Registro y Seguimiento de las enfermedades raras***." CSG, Normatividad. Disponible en: http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedadesraras/Normatividad/Reglamento/2017_03_24REG.RARAS.pdf (visto 10/07/2.021).

[88] Consejo de Salubridad General***. "Criterios a que se sujetará la Administración del Registro Nacional de Enfermedades Raras"***. CSG, Normatividad. Disponible en: http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedadesraras/Normatividad/Criterio/CRITERIOS_11.07.2017.pdf (visto 19/07/2.021).

[89] Consejo de Salubridad General. **" *Lista actualizada de las enfermedades que se han determinado como raras en México 2018***". CSG. Disponible en: http://csg.gob.mx/descargas/pdf/priorizacion/enfermedadesraras/Listado/Lista_Enfermedades_Raras_2018.pdf (visto en 15/07/2.021)

sobre ER, y finalmente hacer una revisión de los 68 medicamentos huérfanos ya aprobados por la COFEPRIS .

México cuenta con la prueba del tamiz neonatal, cuya prueba hace parte de un programa de salud pública que se realiza de manera gratuita. El tamiz, detecta actualmente de 6 tipos de ER, buscando ser ampliada a 26 el número de pruebas, que contribuya para la detección de un diagnóstico oportuno de las ER [90].

En México, el panorama normativo en términos generales es escaso frente a las ER. Hasta la fecha, ha sido muy difuso el avance en el país, toda vez que dichas iniciativas y estrategias no se han concentrado en formular e implementar una ley. Dentro del sistema de salud y la seguridad social existe falta de claridad y proceder referente al asunto, precisamente por ausencia de conocimiento y desarrollo de políticas públicas que planteen mecanismos que garanticen la efectividad del derecho a la salud, priorización, apoyo e integración de las personas con ER y sus familias.

España

Según estas estimaciones, en España las personas que padecerían Enfermedades raras, son aproximadamente tres millones. Son personas que utilizan recursos socio sanitarios múltiples, que implican a la mayoría de los ámbitos asistenciales y de especialidades médicas. "Es por esto que el Ministerio de Sanidad, Servicios Sociales e Igualdad puso en marcha la Estrategia de Enfermedades Raras del Sistema Nacional de Salud cuya primera versión fue aprobada por el Consejo Interterritorial del Sistema Nacional de Salud el 3 de junio de 2009"[91].

España fue uno de los primeros países europeos en aprobar un Plan o Estrategia específica para Enfermedades Raras. Además, la Estrategia Nacional de 2009 de España fue una de las primeras en estar completamente implementadas. Desde entonces, se han conseguido importantes avances como la creación del Registro Nacional de Enfermedades Raras, promover la atención socio sanitaria en este ámbito, el

[90] Secretaría de Salud. "***Alrededor de 8 millones de mexicanos viven con enfermedades raras.***" México. Disponible en: https://www.gob.mx/salud/articulos/alrededor-de-8-millones-de-mexicanosviven-con-enfermedades-raras?idiom=es (visto 2/07/2.021).

[91] Dª Mato Adrover Ana. "***Enfermedades raras***".Disponible en https://www.mscbs.gob.es/organizacion/sns/planCalidadSNS/pdf/Estrategia_Enfermedades_Raras_SNS_2014.pdf (visto 03/04/2.021).

establecimiento de Centro de Referencia o un incremento de la sensibilización social hacia estas patologías, por nombrar unos pocos.

Sin embargo, mientras que la investigación en EERR (ENFERMEDADES RARAS) avanza a pasos agigantados, la regulación no lo hace al mismo ritmo. Así, los pacientes con Enfermedades Raras tienen todavía muchos problemas en el día a día, como el retraso en el diagnóstico, la disponibilidad de tratamiento y el acceso a los mismos, discriminación en colegios o en el lugar de trabajo, entre otras. Por otra parte, la situación generada por el virus SARS-CoV2 ha provocado cambios en las rutinas de los pacientes y sus familias, y se teme que la crisis económica que viene, les pueda impactar de forma considerable si no se toman las medidas adecuadas.

En este contexto, el Centro de Estudios de Políticas Públicas y Gobierno (CEPPyG) de la Universidad de Alcalá y Alexion han constituido recientemente el Observatorio Legislativo de Enfermedades Raras y Medicamentos Huérfanos. El objetivo del Observatorio es contribuir a la sensibilización sobre estas patologías y sus tratamientos en el ámbito político, a través de la generación de conocimiento que pueda aportar información y propuestas de mejora en el ámbito legislativo para abordar de la mejor manera posible las barreras a las que se enfrentan los pacientes.

Razones normativas

- La Ley 14/1986, de 25 de abril, General de Sanidad, habilita en su artículo 23 a las Administraciones Sanitarias para crear registros y analizar la información necesaria para el conocimiento de las distintas situaciones de las que pueden derivarse acciones de intervención de la autoridad sanitaria.

En el caso de estas enfermedades, es necesario crear un Registro Estatal de Enfermedades raras que facilite la elaboración de estudios epidemiológicos sólidos que permitan delinear la política sanitaria más adecuada al problema que se pretende abordar, que son la base de toda propuesta de promoción y protección de la salud, y de la detección precoz.

- La Ley 16/2003, de 28 mayo, de cohesión y calidad del Sistema Nacional de Salud, regula en su artículo 53 el Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud (SNS).

Las características específicas de las enfermedades raras (baja prevalencia, desconocimiento de las mismas y de sus bases etiopatogénicas, ausencia o escasez de opciones terapéuticas y dispersión de la información), hacen que los sistemas de registro resulten instrumentos clave como sistemas de información sanitaria que permitan conocer la prevalencia de cada enfermedad, así como de evaluar su historia natural con el fin de adoptar decisiones en materia de salud pública y de atención sanitaria, y para poder realizar un mejor seguimiento. Por ello, y con el fin de garantizar la disponibilidad de la información y la comunicación recíprocas entre las administraciones sanitarias, se prevé la creación del Registro Estatal de Enfermedades Raras y su integración citado Sistema de Información Sanitaria del Sistema Nacional de Salud (SNS).

El artículo 7.3 de la Ley Orgánica 15/1999, de 13 de diciembre, de Protección de Datos de Carácter Personal contempla el tratamiento y cesión de datos relativos a la salud, sin necesidad de contar con el consentimiento del interesado, siempre que se cumplan los requisitos necesarios. Los artículos 53 de la Ley 16/2003 y 8.1 de la Ley 14/1986, atendiendo a las finalidades que establece el presente real decreto otorga a dicho tratamiento y cesión de datos la cobertura legal suficiente que permite la aplicación del artículo 7.3 de la Ley Orgánica 15/1999, siendo pues conforme a la mencionada norma.

- Por último, la Orden SCO/1730/2005, de 31 de mayo, por la que se crean y suprimen ficheros de datos de carácter personal gestionados por el Departamento, y modificada por la Resolución de 26 de abril de 2013, del Instituto de Salud Carlos III, reguló el fichero del registro de enfermedades raras, con el siguiente contenido:

- "Denominación del fichero: Registro de enfermedades raras y banco de muestras.
- Finalidad del fichero y usos previstos: Seguimiento, control de la salud e investigación…"

Mediante el presente real decreto se procede a crear y regular el contenido y características del Registro Estatal de Enfermedades Raras, que hasta ahora no se había regulado.

Conclusión

La enfermedad de Estrumpell Lorrain, como así también la mayoría de las enfermedades poco frecuentes, representan un verdadero reto en términos de salud pública debido a diversos factores, entre los que se encuentran la escasa información, tanto destinada a los profesionales de la salud como a la población afectada.

Los pacientes con EPF y sus familiares se encuentran en un verdadero "laberinto" para llegar a un diagnóstico de certeza, caracterizado por diagnósticos erróneos, demoras excesivas, deambulación por numerosos centros y servicios diferentes, muchas veces sin orientación, la repetición de estudios y en algunos casos la subestimación de las observaciones realizadas por parte de los padres, incluso con un diagnóstico, se carece de información y ayuda suficiente, siendo muy difícil el acceso a profesionales que estén capacitados sobre el tema.

En general, todos estos aspectos se agravan en el interior del país, sobre todo en las localidades pequeñas, en las cuales las familias se ven obligadas a trasladarse a centros urbanos de mayor tamaño que cuenten con servicios de mayor complejidad.

El impacto de estas enfermedades en las personas que las padecen, como así también en sus familias, puede ser muy grande ya que muchas de éstas son severas, crónicas y progresivas, caracterizándose por generar dolor, discapacidad ,en ocasiones, múltiples discapacidades, daño significativo e irreversible .

Otro aspecto que muestra grandes falencias, es la falta de acceso de las familias a la información necesaria para afrontar la vida con una enfermedad de este tipo. Esto incluye información sobre la enfermedad en sí misma, sobre los tratamientos disponibles y centros más especializados de cada patología, sobre la existencia de organizaciones de personas afectadas a nivel nacional o internacional, sobre los derechos que tienen y cómo hacerlos efectivos en aspectos tales como la cobertura y disponibilidad de beneficios sociales.

Por esta razón es importante que los pacientes se empoderen y sean promotores de su propia salud, que sean conscientes de todos sus derechos para que así puedan impulsar a que se cumplan, es imprescindible que continúen las organizaciones de los

familiares con distintas patologías para que puedan seguir generando conciencia y unión para que sus voces sean escuchadas.

Se puede ver reflejada una vinculación directa entre las necesidades de las personas con enfermedades poco frecuentes y los servicios de atención socio-sanitarios, frente a la presencia de una EPOF serán demandados requerimientos multidisciplinarios por la población de personas afectadas y su entorno cercano. Por lo tanto, uno de los aspectos prioritarios que se desprenden de las EPOF es su acceso al derecho a la salud, con particularidades en cuanto a las prestaciones que irán ligadas a la enfermedad y las circunstancias personales del individuo.

En nuestro país nos encontramos con una controversia donde en la teoría, el derecho a la salud está contemplado ampliamente en la normativa (leyes, decretos y tratados internacionales sobre derechos humanos ratificados por Argentina). En otro lugar, encontramos a la práctica, donde en ella se ven reflejados frecuentes reclamos por incumplimiento de las prestaciones sanitarias, como de las empresas de medicina prepaga, obras sociales y así también del propio Estado, quién muchas veces hace omisión o desconocimiento del marco normativo donde encontramos el derecho a la salud como un derecho constitucional, social y exigible.

Asímismo, se destaca que el Estado en su rol, dicta normas de cumplimiento para los Agentes de la Seguridad Social, haciendo la mayoría de las veces omisión a su propia obligación para con las medidas adoptadas. Se puede citar como ejemplo lo que sucede con el Plan Médico Obligatorio (PMO), también las demandas judiciales por parte de individuos que no reciben las prestaciones por parte de los organismos del Estado, Servicios sociales de los hospitales públicos, PAMI, Programa Incluir Salud (ex Profe).

En consecuencia, la población se ve envuelta en una clara situación de extrema vulnerabilidad, por que una persona con una condición de salud, como la enfermedad de Strumpell Lorraim, sin tener acceso a la salud, se puede encontrar en consecuencia con el desequilibrio de muchos aspectos de su vida, ya sea educativo, laboral, social, e incluso, el de su entorno cercano, familiares.

Las obras sociales, las entidades de medicina prepaga y todos aquellos agentes que brinden servicios médico-asistenciales a sus afiliados, independientemente de la

figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPOF, basada en Ley 26.689 que tiene como objeto promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.

Comprender y aceptar esta realidad permitirá que las propuestas se plasmen en realidades más trascendentales, el acceso a los servicios de salud está con graves falencias, y eso, ocasiona graves consecuencias en las personas. Se debe armonizar la problemática nacional de las enfermedades poco frecuentes, por medio de las jurisdicciones, las cuales tienen que trabajar coordinadamente bajo un compromiso federal que permita optimizar los recursos escasos, no sólo presupuestarios sino humanos especializados en las EPOF, bajo la colaboración del Ministerio de Salud de la Nación, de manera más eficiente, a fin de abordar estrategias.

Quiero destacar que sin investigación no hay cura, afirmo esto porque para poder regular la enfermedad se debe dar una serie de pasos, hay que tener conocimiento sobre ella, para que los pacientes logren ser diagnosticados, para ello se debe desarrollar un campo de investigación genética, este proceso no llega a realizarse. Son muy pocos los pacientes que logran saber que padecen la enfermedad Estrumpell Lorrain, en mayor medida por falta de lugares que realicen diagnósticos moleculares y genéticos.

Las personas no diagnosticadas no están accediendo a sus derechos, entonces se necesitan generar políticas públicas que respalden estas necesidades, con el fin de desarrollar ciencia local, nuestro país debe generar polos de tratamientos novedosos, debe potenciar la interacción entre disciplinas como la bioestadística, la biología molecular y la genómica. Ningún gobierno hasta ahora, ha impulsado convenientemente la relación productiva entre el Ministerio de Salud y el Ministerio de Ciencia y Tecnología, es realmente importante la relación de el Estado, la industria farmacológica, la academia científica y las organizaciones de pacientes.

El Estado debe hacer un registro de los pacientes con Estrumpell Lorrain, como ya lo señala la Ley 26.689, el resultado del mismo sería tener una epidemiología, donde se van a ver reflejados todos los casos, esa consecuencia es la que elude el Estado, al visibilizarlos debería ocuparse, y esto representa un gasto económico importante puesto que, en general, ésta enfermedad, como las demás enfermedades poco frecuentes, requieren de acciones coordinadas de equipos multidisciplinarios del personal de salud o la utilización de medicamentos que resultan muy costosos.

La igualdad en el acceso a la salud, es un precepto constitucional. Esto parece vulnerarse en múltiples niveles, pero se profundiza más, en aquellos que tienen enfermedades poco frecuentes. El sigo XXI exige que el Estado, a partir de sus normas y de su praxis hagan efectivo el real acceso a la salud. El objeto de este trabajo, es realizar un aporte en ese sentido.

Bibliografía.

Libros en formato papel

- Aizenberg, Marisa (2.014) **"Estudio acerca del derecho a la salud",** Buenos Aires.Universidad de Buenos Aires, facultad de Derecho, departamento de publicaciones.
- Bidart Campos Germán, (2.003) **"Lo viejo y lo nuevo en el derecho a la salud entre 1.853 y 2.003".**
- Francesc Palau, (2.020) **"Enfermedades raras".**Catarata.
- Gargantilla Pedro, **"Breve historia de la medicina del chamán a la gripe A".**Nowtilus.
- Gershi Carlos y colaboradores (1.999) **"Derecho Civil parte general".**Astrea Buenos Aires.
- Prete, Sergio (2.017) **"El derecho a la salud en Argentina 2.017"** .Ciudad autónoma de Buenos Aires, ISalud.
- Robaina Castellanos, Gerardo (2.002) "**Aspectos clínicos y genéticos en el diagnóstico de la paraparesia espástica hereditaria"** Revista Cubana de Pediatría.

Artículos en formato digital

- Asociación civil sin fines de lucro, **"ALAPA".** Visitado el 14/04/2021, disponible en http://alianzapacientes.org/.
- Escati Peñaloza, Luciana (2018) " **Informe las enfermedades poco frecuentes"**. Visitado 07/04/2.021 disponible en http://fadepof.org.ar. Fecha de consulta 7 de abril.
- Facultad de Derecho, Universidad de Buenos Aires **"Observatorio de salud"**
- Suarez Enrique Luis (2.009) "**Políticas Públicas de prevención y Tratamiento de Síndrome de Inmunodeficiencia adquirida".** Visitado el 08/03/2021, disponible en Microjuris.hfnoticias.com.ar/assets/.

  Visitado 08/06/2021, disponible en http://www.derecho.uba.ar/institucional/observatorio-salud/

Recursos audiovisuales

- Fuente Kleiner, Verónica (2.020) **“Amparo en materia de salud”(**archivo de video)recuperado https://www.youtube.com/watch?v=UbXiWtHBwZM.
- Noticias del 6 (2.021)**“Florencia Braga Menéndez directora general de proyectos de ALAPA”**(archivo de video) recuperado https://www.youtube.com/watch?v=x7hD5940XeA.

Legislación

- Constitución de la Nación Argentina 1.994.
- Convención sobre los derechos de las personas con discapacidad.
- Convención Americana sobre derechos humanos.
- Ley de enfermedades poco frecuentes N 26.689.
- Ley de derechos del paciente N 26.529.
- Ley de pesquisa neonatal N 26.279.

Anexo I

Entrevista a Florencia Braga Menéndez

Entrevista a Florencia Braga Menéndez miembro fundador de la Asociación Argentina de Pacientes (ALAPA) y de la Unión Latinoamericana de Pacientes con Enfermedades Poco Frecuentes (ULAPA).

Florencia Braga Menéndez es junto a Carolina Oliveto fundadora de ALAPA (Alianza Argentina de Pacientes), una asociación que tiene como propósito brindar apoyo, procurar soluciones a pacientes y familias, con diagnósticos de enfermedades genéticas, poco frecuentes, crónicas o de difícil diagnóstico, discapacitantes, degenerativas o huérfanas de tratamiento.

¿Cuál fue su motivación para fundar ULAPA?

En el 2010, cuando mi hijo fue diagnosticado con Stargardt, una enfermedad oftalmológica poco frecuente, empecé un camino de búsqueda de pacientes que compartieran esta misma enfermedad. Me crucé con Carolina Oliveto. Ella tenía el mismo diagnostico que mi hijo. A partir de entonces, armamos una gran red .

ALAPA es muy horizontal, todos somos coequiper, empezamos a trabajar como una red. Actualmente somos once países de Latinoamérica, buscando conseguir tratamientos para más de 200 enfermedades.

¿La institución presento proyectos? ¿Qué eco tuvo en el poder legislativo?

Pedimos el registro de pacientes con enfermedades poco frecuentes y los planes de atención para los pacientes. Presentamos un Plan nacional de enfermedades poco frecuentes.

¿Tenemos acceso a diagnósticos de precisión?

Hablamos de diagnóstico de precisión cuando se logra asociar estas enfermedades

Con sus determinantes genéticos específicos se abren posibilidades relacionadas con la prevención, diagnóstico precoz y tratamiento de estas patología. Generalmente permite poner en marcha estrategias que se enmarcan dentro de lo que se conoce como medicina de precisión.

¿De qué se trata la atención centrada en la persona?

La medicina siempre ha implicado el cuidado de las personas. Sin embargo, hoy una serie de desarrollos están aumentando drásticamente la capacidad de los médicos para comprender los factores específicos que afectan a cada paciente, lo que permite adoptar planes de prevención y tratamiento mucho más personalizados. Estas tendencias incluyen: una creciente capacidad de reunir y almacenar información de forma integrada, sobre todo en las historias clínicas electrónicas de los pacientes, que contienen todos los datos generados por las interacciones de una persona con un sistema de salud, así como por los propios dispositivos de seguimiento de un individuo; l una comprensión y una capacidad cada vez

mayores para reunir información sobre el paciente a nivel molecular, comenzando por los perfiles genéticos de los individuos, los patógenos y los tumores, y además incluyendo combinaciones únicas de proteínas, bacterias y herencias no genéticas en cada paciente; y l herramientas analíticas cada vez más poderosas para tamizar esta información con el fin de comprender su relevancia médica al nivel de cada paciente. Esta transición acaba de comenzar, pero ya hay importantes avances que presagian la magnitud del cambio que es posible. El mayor progreso hasta el momento se da en la oncología y el campo de las enfermedades raras. Por ejemplo, en el caso de ciertos tipos de cáncer , en particular los de mama y pulmón, el uso de biomarcadores para informar el tratamiento específico se ha convertido en la norma. Además, las estrategias de tratamiento basadas en la información genómica, independientemente del tejido de origen, las indicaciones denominadas tumor agnósticas, también están desempeñando un papel importante en el panorama cambiante del tratamiento del cáncer. Incluso en el ámbito de las enfermedades transmisibles, las herramientas personalizadas están ayudando en la lucha contra algunos de los enemigos más antiguos de la humanidad —en particular, la tuberculosis—, así como también contra la más reciente COVID-19. Esta gestión de la enfermedad informada por la evaluación de los biomarcadores, especialmente el uso de herramientas de elaboración de perfiles genéticos o moleculares, se denomina medicina de precisión.

¿Cómo repercute en la familia la odisea para llegar al diagnóstico?

Es tremendamente dramática la situación para las familias. Por lo general impactan en ellas y uno siente que está muy solo.

Nosotros creemos que la argentina puede desarrollar ciencia local, que nuestro país, tiene que tener polos de producción y de tratamientos novedosos, generar una medicina de avanzada en toda la región. Es importante tener cada vez mejor ciencia, mejor organización médica, cada vez mejores organizaciones de pacientes y cada vez mejores organizaciones en el ministerio de salud.

¿Cuál es la importancia del diagnóstico temprano?

Es muy importante porque en algunos casos hay riesgos de vida, las secuelas que se van acumulando, las secuelas que quedan por el diagnóstico tardío.

El estado tiene que hacer políticas, tiene que armar un entramado de decisiones, para contener esta necesidad de la gente para llegar a un diagnóstico.

¿Qué importancia tiene el trabajo en redes?

Es muy importante trabajar en redes para lograr diagnóstico, se necesita para lograr acceso a los tratamientos, a las investigaciones. Los pacientes somos una pieza fundamental, somos el ADN de los ensayos clínicos sin nosotros no se puede investigar. Si nosotros no nos agrupamos y no comenzamos a armar estas redes de pacientes con cada patología, y le mostramos a la ciencia que somos un nicho de pacientes que podemos colaborar, para que nos conozcan que sepan que existimos y que podemos cooperar.

¿Cree que la Ley 26.689 se pone en práctica?

Nuestro país no está exento de estas enfermedades raras, y las llamamos enfermedades poco frecuentes. En este sentido en la argentina hemos sido vanguardia de un cambio que viene dándose en muchos países en relación a evitar el estigma social de la palabra “rara”. Son casi 4 millones de argentinos que

padecen alguna de estas EPOF los que reclaman que la mejora en la provisión de atención médica para las EPOF se constituya en parte de la agenda política de la salud pública nacional. Desde que entró en vigencia la ley 26.689 (cuidado integral de la salud de las personas con enfermedades poco frecuentes, Anexo III) y su posterior decreto reglamentario 794/2015, muchas fueron las intenciones de realizar y poner en funcionamiento programas de cobertura para pacientes y familias con EPOF, pero todos los intentos estuvieron destinados al fracaso.

Se podría hacer mucho más con esa Ley.

Además quiero recordar que no sirve una ley para cada patología, tiene que ser una ley que unifique todas las patologías, para que todos los pacientes tengan la misma atención.

¿Hay buenas políticas públicas con respecto a las EPOF en nuestro país?

Los Pacientes lidiamos constantemente con el prejuicio de quienes nos juzgan por relacionarnos con la industria. Se nos subestima cuando se supone que desconocemos la tensión ética que esta relación implica. Muchos de nosotros hemos logrado establecer cuidadas relaciones de respeto real de nuestros mutuos intereses. Muchos de nosotros somos garantía defensa implacable y rígida de normativas que hoy nos protegen. No somos víctimas. No somos cómplices. Somos miembros de una misma comunidad respecto de algunos de nuestros objetivos y socios críticos y diligentes en la defensa de nuestra matriz social. Es por esto que reclamamos salir de la asepsia medieval que se proclama en relación a la industria farmacológica, para emprender una relación de consorcios públicos y privados que favorezca a nuestros países y a nuestros intereses. Creemos por otra parte que este anacronismo también se ve en la falta absoluta de interacción que han tenido históricamente el MinCyT y el MinSAL. Ningún gobierno hasta ahora ha impulsado convenientemente esta relación productiva imprescindible en la que finalmente las cuatro patas del sistema de producción de tratamientos (el estado-la industria farmacológica-la academia científica y las organizaciones de pacientes) pudieran reunirse a debatir cuestiones primordiales que afectan la calidad de vida y la bioética para con nuestra población nacional. Nada de todo esto es posible sin datos, sin Registros oficiales de las patologías, sin información procesada. Queremos que se construyan datos sólidos, que se haga epidemiología de calidad, para sobre esos números concretos poder realizar ciencia en serio, y así poder acceder todos los ciudadanos a las ventajas de una verdadera medicina de precisión, moderna, haciendo uso de las herramientas biotecnológicas que la inteligencia artificial hoy nos ofrece, medicina basada en la evidencia en el mundo real, medicina ajustada a cada caso. Queremos que se proteja la data genética de nuestros habitantes, que las muestras de ADN no viajen al exterior a menos que esto fuera imprescindible, queremos crear biobancos de tejidos en los que poder estudiar nuestras ancestrías específicas, que la secuenciación y la interpretación de estos estudios de biología molecular se realicen en nuestro país y que el Estado nos apoye a la hora de lograr la cobertura del sistema de prepagas y obras sociales. Queremos una producción real de ciencia soberana. Queremos también que los Consejos Federales de Salud sean espacios reales de trabajo creativo y de consolidación de redes operativas, y que su producido sea evaluado y se comunique y se haga público. Queremos poder participar en ellos activamente.

¿En su opinión hay algún país que podemos tomar como referencia para poder avanzar más?

Cuando algo llega del mundo de la ciencia, llega a todos lados. Pero Francia está trabajando muy bien en cuanto a investigación científica. Hay muchos países ocupándose de este tema, pero falta poner a la gente en contacto. Hacer red. Por eso, formamos ULAPA: la Unión Latinoamericana de Pacientes con Enfermedades Raras / Huérfanas / Poco Frecuentes. Siempre insistimos en la necesidad que el Estado cree los registros. Si determinado niño en General Belgrano tiene una enfermedad poco frecuente es necesario que esté en un registro aún más amplio. Es necesario generar una red que nuclee a todos los pacientes.

¿Hay registros de las EPOF en nuestro país? ¿Por qué cree que los gobiernos no quieren visibilizar la cantidad de personas que transitan cada una de las enfermedades poco frecuentes?

No hay registros de pacientes, porque significaría tener una epidemiologia, y tener esos números es algo que los gobiernos no quieren tener que mirar eso de frente. Porque los tratamientos existentes son muy caros, entonces a todo el mundo parecería que les conviene que estemos eternamente sin diagnóstico deambulando por ahí, sin figurar en ningún registro. Nosotros queremos que se cumpla con la ley. Eso es lo que necesitamos. Estamos reclamando que existan registros oficiales del ministerio de salud de la nación donde se nos tomen en cuenta. Que el ministerio de salud tenga esos registros, con los datos protegidos, porque no es la idea que esos registros caigan en manos de las farmas o en manos de nadie que puede utilizarlos comercialmente.

¿Cuál es el objetivo del Centro de Medicina Traslacional del Hospital del Cruce?

La medicina traslacional es trasladar el conocimiento de la mesada del laboratorio a la cama del paciente. La medicina traslacional constituye el traspaso de la ciencia básica a la clínica a partir de la traducción de los hallazgos o desarrollos científicos realizados en mesas de laboratorios a productos o metodologías de la práctica médica cotidiana.

El centro tiene como objetivo acercar la investigación biomédica a la atención de pacientes para dar soluciones a problemas de salud de nivel nacional y regional.

¿Qué recomendación le daría a una persona o familiares que creen que padecen una EPOF?

Si usted tiene dudas con respecto a su diagnóstico, consúltenos, que lo vamos a ayudar, les brindamos un equipo de médico para que lo revisen. No quedarse nunca con opiniones nefastas.

Anexo II

Entrevista a Baez Daniel, paciente con enfermedad de Strumpell Lorraim

¿Cuáles fueron los primeros síntomas que tuvo?

Desde los 11 años tuve problemas para poder caminar, padecí mucho dolor en los tobillos, en las rodillas.

¿A qué edad tuvo conocimiento de su diagnóstico?

Después de consultar con muchos médicos, recorrer centros de salud y realizando distintos estudios, me diagnosticaron la enfermedad a las 13 años.

¿El camino para obtener su diagnóstico fue sencillo?

El proceso de obtener el diagnóstico fue bastante complicado, porque nos hicieron muchos estudios, digo nos hicieron porque mi mamá y mis hermanos varones también padecen esta enfermedad, ni los médicos tenían conocimiento de esta enfermedad, entonces nos trataban como un objeto de experimento. Nos sacaron pedazos de músculos, en los brazos y en las piernas. Además nos hicieron electromiograma, recuerdo que nos conectaron a las distintas partes del cuerpo, agujas conectadas a un aparato donde nos hacían distintas cargas eléctricas.

¿Dónde realizó las consultas médicas y estudios?

Todas las consultas y estudios las realizamos en hospitales públicos de la zona, y luego nos derivaron a un hospital de la ciudad de La Plata.

¿Tuvo asesoramiento o contención por parte del Estado?

No tuve nada de asesoramiento, ni de información para continuar nada, ningún tipo de contención.

¿Tiene conocimiento de que existe la Ley 26.689 que ampara sus derechos?

Con respecto que hay una ley, no sabía nada, nunca me lo habían informado. Ni siquiera en los centros asistenciales donde asistí me dieron ese dato.

¿Tiene Certificado Único de Discapacidad?

Sí tengo Certificado de Discapacidad, tramitarlo fue muy complejo, tuve que realizar un camino largo por médicos, sacar varios turnos, donde los trámites burocráticos fueron muy engorrosos.

¿Qué beneficios le dio en la atención médica el Certificado Único de Discapacidad?

El único beneficio que tengo conocimiento con el CUD es el pase libre en los medios de transporte, si hay algún otro beneficio no lo conozco, y hasta el día de hoy nadie me brindó alguna información.

¿Le informaron si hay algún tratamiento médico para su enfermedad?

Los médicos que me atendieron me comentaron que no tiene cura y que iba a ir avanzando y afectando más. Lo más difícil es padecer el dolor constante en los tobillos, rodillas, y ahora que va pasando el tiempo sufro de calambres continuos, que sumado a los dolores me hacen perder la estabilidad y caer al piso.

El tratamiento que me dieron son pastillas, que tienen por objetivo relajar los músculos.

Anexo III

Ley 26.689 Promueve el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes.

SALUD PUBLICA

El Senado y Cámara de Diputados de la Nación Argentina reunidos en Congreso, etc. sancionan con fuerza de Ley:

ARTICULO 1º — El objeto de la presente ley es promover el cuidado integral de la salud de las personas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

ARTICULO 2º — A los efectos de la presente ley se consideran EPF a aquellas cuya prevalencia en la población es igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional.

ARTICULO 3º — En el marco de la asistencia integral establecida para las personas con EPF; la autoridad de aplicación debe promover los siguientes objetivos:

a) Promover 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;

b) Promover, en su ámbito, la creación de un organismo especializado en EPF, de carácter multidisciplinario, que coordine con las autoridades sanitarias jurisdiccionales, la implementación de las políticas, estrategias y acciones para el cuidado integral de las personas con EPF y sus familias;

c) Propiciar la participación de las asociaciones de personas con EPF y sus familiares en la formulación de políticas, estrategias y acciones relacionadas con dicha problemática;

d) Elaborar un listado de EPF, de acuerdo a la prevalencia de dichas enfermedades en nuestro país, el cual será ratificado o modificado una vez al año por la autoridad de aplicación de la presente ley;

e) Propiciar la realización periódica de estudios epidemiológicos que den cuenta de la prevalencia de EPF a nivel regional y nacional;

f) Incluir el seguimiento de las EPF en el Sistema Nacional de Vigilancia Epidemiológica;

g) Promover la creación de un Registro Nacional de Personas con EPF en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, con el resguardo de protección de confidencialidad de datos personales;

h) Promover el desarrollo de centros y servicios de referencia regionales especializados en la atención de las personas con EPF, con profesionales y tecnología apropiada y la asignación presupuestaria pertinente;

i) Promover la articulación de los centros y servicios de referencia en atención a personas con EPF, con establecimientos de salud de todos los niveles de complejidad, en el marco de la estrategia de la atención primaria de la salud;

j) Promover el desarrollo y fortalecimiento de centros de asesoramiento, atención e investigación en enfermedades de origen genético que incluyan servicios de diagnóstico para los estudios complementarios pertinentes;

k) Promover el vínculo de las redes de servicios que atiendan a niños, niñas y adolescentes con EPF con los servicios de atención de adultos, favoreciendo la continuidad en la atención de las personas afectadas, reconociendo la particularidad de cada etapa vital;

l) Fortalecer y coordinar técnica y financieramente la implementación de los programas de pesquisa neonatal y detección de enfermedades congénitas, en el marco de lo establecido por la ley 23.413 y sus modificatorias, y la ley 26.279, en coordinación con las autoridades sanitarias provinciales;

m) Promover estrategias y acciones de detección de EPF, en las consultas de seguimiento y de atención por otras problemáticas de salud más frecuentes, estableciendo la importancia del incremento de los criterios de sospecha del diagnóstico, jerarquizando la perspectiva de los usuarios;

n) 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 EPF, en el marco de la estrategia de atención primaria de la salud;

o) Promover la investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías apropiadas para la problemática de personas con EPF, en Coordinación con el Ministerio de Ciencia, Tecnología e Innovación Productiva de la Nación;

p) Promover la articulación con el Ministerio de Educación de la Nación y las respectivas autoridades jurisdiccionales, en términos, de favorecer la inclusión de personas con EPF;

q) Promover la accesibilidad de personas con EPF a actividades deportivas y culturales, acordes a sus necesidades y posibilidades;

r) Propiciar la articulación con programas y acciones para la atención de personas con discapacidad, cuando correspondiere;

s) Promover el desarrollo y la producción de medicamentos y productos médicos destinados a la detección precoz, diagnóstico, tratamiento y recuperación de las personas con EPF;

t) Promover la difusión de información, a usuarios, familiares, profesionales y técnicos de la salud, a través del desarrollo de una Red Pública de Información en EPF, en el ámbito del Ministerio de Salud de la Nación, de acceso gratuito y conectada con otras redes de información nacionales e internacionales;

u) Promover el conocimiento de la problemática de EPF, concientizando a la población en general sobre la importancia de la inclusión social de las personas con EPF y sus familias, a partir de las estrategias y acciones que se consideren pertinentes;

v) Favorecer la participación de las asociaciones nacionales de EPF en redes internacionales de personas afectadas por EPF y sus familias.

ARTICULO 4º — La autoridad de aplicación de la presente ley será el Ministerio de Salud de la Nación.

ARTICULO 5º — Lo establecido en la presente ley debe integrar los programas que al efecto elabore la autoridad de aplicación y los gastos que demande su cumplimiento serán atendidos con las partidas que al efecto destine en forma anual el Presupuesto General de la Administración Pública para el Ministerio de Salud de la Nación.

ARTICULO 6º — Las obras sociales enmarcadas en las leyes 23.660 y 23.661, la Obra Social del Poder Judicial de la Nación, la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación, las entidades de medicina prepaga y las entidades que brinden atención al personal de las universidades, así como también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados independientemente de la figura jurídica que posean, deben brindar cobertura asistencial a las personas con EPF, incluyendo como mínimo las prestaciones que determine la autoridad de aplicación.

ARTICULO 7º — El Ministerio de Salud de la Nación debe promover acuerdos con las autoridades jurisdiccionales, para proveer atención integral de la salud a las personas con EPF, que no estén comprendidas en el artículo 6º de la presente ley, conforme lo establezca la reglamentación.

ARTICULO 8º — Invítase a las provincias y a la Ciudad Autónoma de Buenos Aires a adherir a la presente ley.

ARTICULO 9º — Comuníquese al Poder Ejecutivo nacional.

DADA EN LA SALA DE SESIONES DEL CONGRESO ARGENTINO, EN BUENOS AIRES, A LOS VEINTINUEVE DIAS DEL MES DE JUNIO DEL AÑO DOS MIL ONCE.

— REGISTRADA BAJO EL Nº 26.689 —

JULIO C. C. COBOS. — EDUARDO A. FELLNER. — Enrique Hidalgo. — Juan H. Estrada.

Notas

Nota de aceptación del tema

Francisco Rovira
Lun 29/03/2021 10:22
Buenas tarde estimada, soy alumno de 5to año de la carrera de abogacía, sede Berazategui. Le escribo el presente con la finalidad de reservar tema del trabajo final.
Titulo: Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes, estudio de la enfermedad de Strumpell Lorrain, desamparo legislativo y rol del Estado, desde una perspectiva Constitucional.
Tutor: Gustavo Damián Gonzales.
Aguardo su respuesta, desde ya muchas gracias.
Saludos cordiales Rovira Francisco Javier
Miceli, Marilina <Marilina.Miceli@UAI.edu.ar>
Lun 29/03/2021 11:49
TEMA REGISTRADO. ATTE

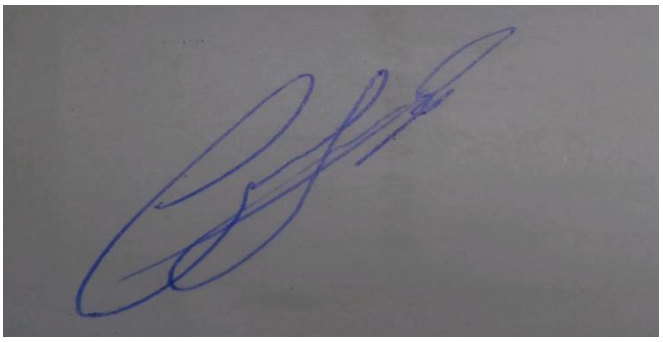
De: Francisco Rovira <franciscojavierrovira16@hotmail.com>
Enviado el: lunes, 29 de marzo de 2021 2:23 p. m.
Para: Miceli, Marilina <Marilina.Miceli@UAI.edu.ar>
Asunto: tema trabajo final

Nota de pedido de tutoría

Estimado Profesor,

Por medio de la presente me dirijo a Ud. a fin de solicitarle tenga bien aceptar el cargo de tutor para mi respectivo Trabajo Final, el cual tratará sobre el tema “Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes. Estudio de la enfermedad de Strumpell Lorrain, desamparo legislativo y rol del estado, desde una perspectiva constitucional”.

Atte.



Francisco Javier Rovira

DNI 34.857.431

Nota de aceptación de tutoría

Estimado alumno,

Por medio de la presente, manifiesto mi aceptación de tutelar y dirigir su Trabajo Final "Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes. Estudio de la enfermedad de Strumpell lorrain, desamparo legislativo y rol del estado, desde una perspectiva constitucional".

Atte.



Gustavo Damián González

Nota de elevación de Trabajo Final

Berazategui, 31 de Julio del 2021

Sr. Decano de la Facultad de Derecho de la Universidad

Abierta Interamericana S_____/_____D

De mi mayor consideración:

Por medio de la presente, manifiesto que el alumno Francisco Javier Rovira ha confeccionado su Trabajo Final titulado "Abordaje normativo de las enfermedades poco frecuentes. Estudio de la enfermedad de Strumpell lorrain, desamparo legislativo y rol del estado, desde una perspectiva constitucional " bajo mi supervisión.

Sin otro particular, saludo a Ud. Atte.



Gustavo Damián González