



Por un niño
sano en un
mundo mejor

Sociedad Argentina de Pediatría

MIEMBRO de la ASOCIACIÓN LATINOAMERICANA DE PEDIATRÍA y de la ASOCIACIÓN INTERNACIONAL DE PEDIATRÍA

Las Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) o también denominadas raras, se ha convertido en los últimos años en un **nuevo concepto de salud pública**.

Son un grupo heterogéneo de patologías cuya definición está dada por la prevalencia considerando “poco frecuente” o “rara” a aquellas entidades cuya prevalencia es **menor de uno (1) entre dos mil (2 000)**.

En nuestro país, desde agosto de 2011 contamos con la **Ley Nacional 26689 de Enfermedades Poco Frecuentes**, cuyo objeto es promover el cuidado integral de la salud de las personas con EPF y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias.

Se calcula que existen, en la actualidad, aproximadamente más de 6000 EPF diferentes, en su mayoría crónicas, discapacitantes y aproximadamente en el 80% de etiología genética. Muchas tienen un comienzo insidioso y manifestaciones clínicas demasiado inespecíficas, muy solapadas, hecho que complica y retrasa encontrar un diagnóstico. Otras, sin embargo, se presentan con síntomas comunes.

Tener una enfermedad “poco frecuente”, no significa que los síntomas sean raros.

En nuestro país, si bien se está poniendo en marcha el Registro Nacional de EPF por parte de la Secretaría de Salud de la Nación, a la fecha no hay estadísticas certeras, y se calcula que los afectados por una EPF rondan los 3 millones de argentinos.

Este fenómeno definido por la bibliografía como “paradojal” es lo que originó este **concepto nuevo en salud pública**. Se nuclean bajo la denominación de enfermedades raras o poco frecuentes pero los afectados son miles y en su conjunto millones; **y a pesar que son entidades distintas las problemáticas son comunes tanto para el sistema sanitario como para los afectados y sus familias**.

Aunque las enfermedades son muy distintas entre sí, algunas con problemas motores, otras visuales, otras con alteración mental, etc., por el mero hecho de ser una EPF, comparten un **recorrido común**, independientemente del contexto social y/o económico de esa familia.

Este peregrinar incluye visitas a varios especialistas, diagnósticos erróneos, repetición de estudios, y una vez que se logra el diagnóstico de certeza falta de información tanto de la enfermedad como por parte de los equipos de salud.

La compleja problemática de estas enfermedades ha favorecido que a nivel mundial, se haya desarrollado un fuerte movimiento asociativo. Las organizaciones de afectados y sus familias, prestan apoyo emocional y psicológico, e incluso actuando ante las administraciones públicas y la sociedad.

El **próximo 28 de Febrero es el Día Internacional de las EPF** y se lleva a cabo anualmente en **el último día de febrero**. El objetivo principal **crear conciencia** entre el público en general y los tomadores de decisiones sobre **este grupo de entidades y su impacto en la vida de los pacientes**.

Diferentes actividades en todo el mundo buscan sensibilizar a los responsables políticos, autoridades públicas, representantes de la industria, investigadores, profesionales de la salud y cualquier persona que tenga un interés genuino en las EPF.

Dado que el 75% de las EPF tiene representación en la edad pediátrica, el grupo de trabajo de genética y EPF se suma a esta iniciativa mundial acompañando a pacientes y familias. Las enfermedades poco frecuentes son un problema aparentemente pequeño a escala individual pero que representan un gran problema en la sociedad cuando se las considera en conjunto.

Grupo de Trabajo Genética y Enfermedades Poco Frecuentes