

# Jornada “Enfermedades Poco Frecuentes y Políticas Públicas”

Honorable Cámara de Diputados de la Nación  
2 de Noviembre de 2009

Presentación trabajo:

Las enfermedades poco frecuentes desde la perspectiva de las familias y los médicos. Resultados preliminares para el aporte a la discusión de políticas públicas

Fundación FOP

*Arq. Mg. Moira Liljeström  
Dra. Romina Armando*

Los datos que se presentan son resultados preliminares del proyecto de investigación: ***“Las enfermedades poco frecuentes en la Argentina: un enfoque socio-sanitario, jurídico y de investigación científica.***

***Propuestas comunicacionales y de políticas para reducir la vulnerabilidad”\****

Esta investigación es realizada por la **Fundación FOP** y cuenta con el apoyo de:

- Agencia Nacional de Promoción Científica y Tecnológica – Mincyt
- FUNI
- Fundación Gianantonio

### **Objetivos principales de la investigación:**

- . Producir una aproximación diagnóstica de la situación de las EPF en Argentina, que constituya un insumo de información para el desarrollo de políticas públicas
- . Contribuir a instalar la temática de las EPF en Argentina
- . Aportar al mejoramiento de la situación de las personas y familias afectadas por EPF.

### **Principales instrumentos de relevamiento de información primaria producidos:**

1. Encuesta a familias afectadas por EPF
2. Encuesta a médicos
3. Encuesta a organizaciones de personas afectadas

**Los resultados que se presentan corresponden a la Encuesta a familias afectadas y a médicos, y se seleccionaron los ejes de trabajo de esta Jornada:**

- Recorrido al diagnóstico
- Etapa pos diagnóstico
- Información

## Resultados preliminares encuesta a familias con un miembro afectado por una enfermedad poco frecuente

Los datos que se presentan corresponden a los siguientes aspectos:

### ■ Algunos aspectos metodológicos de la encuesta e instituciones que prestaron colaboración:

Diapo 5; algunos aspectos metodológicos de la encuesta: objetivo de la misma; enfermedades seleccionadas para ser encuestadas de acuerdo a criterios de prevalencia entre otros; padrón y muestra resultante; cantidad de provincias y centros urbanos de acuerdo a tamaño visitados.

Diapo 6.- Instituciones que prestaron colaboración con la construcción del padrón de casos a encuestar

### ■ Algunas características de la población afectada encuestada

Diapo 7: Resultados preliminares de caracterización de la población encuestada. Los datos que se muestran son sobre el total de la población y corresponden al promedio de edad de las personas afectadas de la muestra, a la presencia, tipo y cantidad de deficiencias en la estructura corporal o funciones que limitan su movilidad.

Diapo 8: Tenencia del certificado de discapacidad de la población que manifiesta presentar deficiencias en sus funciones o estructura corporal; Grado de cobertura obtenido en las prestaciones sociales y de salud requeridas a partir de la utilización del certificado, del grupo de familias que tienen certificado; modo de obtención de la cobertura, de las personas que tienen y utilizan el certificado en relación a la tramitación de las prestaciones.

### ■ Proceso de diagnóstico:

Diapo 9: Sensación de demora excesiva en llegar al diagnóstico definitivo por parte de las familias y causa a la que atribuyen esta demora (pregunta abierta).

Diapo 10: Presencia de consecuencias negativas de la demora excesiva del grupo que manifestó haber percibido demora; algunas de las consecuencias del mismo grupo; existencia de diagnósticos que luego resultaron erróneos y cantidad sobre el total de la población.

Diapo 11: Lugar de obtención del diagnóstico definitivo del total de la población. En primer lugar, respecto del territorio nacional, el 63,7% en el AMBA. En segundo lugar, cruzando la región de obtención del diagnóstico con la región de residencia de las familias, el 97,5% de los que habitan en el AMBA obtuvieron el diagnóstico en la misma región, mientras que el 57% de los que habitan en el resto del país obtuvieron el diagnóstico en esa región. En tercer lugar, respecto de la localidad de residencia de las familias, sólo el 31,1% obtuvo el diagnóstico en la misma localidad de residencia.

Diapo 12: En primer lugar, se observa como se distribuye esta última información, por ejemplo, de las familias que obtuvieron el diagnóstico en la misma localidad, el 38% de los que habitan en la región "resto del país" lo obtuvo en otra provincia y el 32% en otra localidad de la provincia o región. En el segundo gráfico se muestra la cantidad de centros médicos visitados buscando el diagnóstico.

## Resultados preliminares encuesta a familias con un miembro afectado por una enfermedad poco frecuente

### ■ Proceso post diagnóstico:

Diapo 13: Existencia de un profesional o equipo que realice el control de la enfermedad de manera periódica; del grupo que manifiesta tener control de la enfermedad, se presenta en un gráfico la localización de ese control en relación a la región en la cual habitan las familias, siendo que por ejemplo, el 27% de las familias que residen en la región “resto del país”, tienen el control en otra provincia; En un cuadro se presenta la frecuencia de realización del control respecto de la localidad de residencia de las familias.

### ■ Información:

Diapo 14: principales fuentes de información que utilizan las familias, sin que las mismas sean excluyentes; familias que obtuvieron asesoramiento genético luego de la obtención del diagnóstico definitivo.

Diapo 15: Primer gráfico correspondiente a la valoración que le dan las familias a la información que las mismas tienen sobre diversos aspectos relativos a la enfermedad (características de la enfermedad, tratamientos y cuidados disponibles, existencia de centros especializados de tratamiento, existencia de investigaciones sobre la enfermedad en curso, existencia de organizaciones de la enfermedad a nivel nacional, derechos de cobertura. Las valoraciones corresponden a información suficiente, información escasa o información nula. El segundo gráfico muestra la distribución de la valoración del conocimiento respecto de la existencia de organizaciones de acuerdo a la región donde habitan las familias, siendo que el 36,1% de los que habitan en el AMBA tiene información suficiente mientras que para esta categoría de los que habitan en el resto del país alcanza al 25%.

Diapo 16: Los dos gráficos de esta diapositiva muestran la misma distribución territorial para el conocimiento de “centros especializados a nivel nacional” y conocimiento de “derechos legales de cobertura”.

## Objetivo de la encuesta:

Caracterizar la problemática que viven familias en las que uno de sus miembros padece una enfermedad poco frecuente en Argentina.

*Las preguntas estuvieron orientadas a captar las impresiones y vivencias de las familias.*

### 12 enfermedades seleccionadas

<u>Enfermedades</u>	<u>prevalencia/100.000</u>	<u>enfermedades</u>	<u>prevalencia/100.000</u>
Fibrosis quística	10	FOP	0.08
Duchenne	3.4	Neurofibromatosis tipo 2	0.5
Esclerosis Tuberosa	8.8	Agammaglobulinemia ligada al X	0.45
Síndrome de Marfan	30	Gaucher	1
Prader Willi	10.7	MPS I (Hurler)	1
Enfermedad de Crohn	60 a 90	Anemia de Fanconi	1

<b>Padrón: aprox. 2000 casos</b>	<b>Centros urbanos</b>	<b>Cantidad</b>	<b>Entrevistas</b>
	<b>AMBA</b>	<b>1</b>	<b>33,22%</b>
	<b>Capitales prov ó &gt; 100,000</b>	<b>21</b>	<b>66,78%</b>
	<b>25.000 a 99.999</b>	<b>26</b>	
	<b>5000 a 24.999</b>	<b>20</b>	
	<b>&lt; 5000</b>	<b>18</b>	
	<b>TOTAL</b>	<b>86</b>	<b>100,00%</b>

**Edad: hasta 30 años**

**Muestra 322**

**19 provincias y CABA**

- Dirección de Salud de Materno Infantil del Ministerio de Salud y Acción Social de la Nación
- Dirección General Adjunta de Redes y Servicios de Salud del Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires,
- Sr. Ministro de Salud Pública de la provincia del Chaco,
- Dr. Sra. Presidenta de la Cámara de Diputados de la Provincia del Chaco,
- Hospital Privado de la Comunidad, Mar del Plata
- Hospital Italiano, Ciudad Autónoma de Buenos Aires
- Hospital “Pedro de Elizalde” Ex Casa Cuna,
- Hospital Pediátrico “Dr. Humberto J. Notti”, Mendoza
- Centro de Estudio de las Metaboloopatías Congénitas (Cemeco), Córdoba
- Hospital Pediátrico “Dr. Avelino Castelán” Resistencia, Chaco
- Centro respiratorio Hospital Gutierrez, Buenos Aires
- Servicio de genética Hospital Público de Autogestión “Dr. Arturo Oñativia”,
- Servicio de Genética Hospital de Clínicas José de San Martín, Ciudad Autónoma de Buenos Aires,
- Hospital de Gastroenterología “Dr. Carlos Bonorino Udaondo”, Ciudad Autónoma de Buenos Aires,
- Departamento de Genética Médica, Centro Nacional de Genética Médica, (CENAGEM),
- Departamento de Neurología, Unidad de Enfermedades Neuromusculares, Instituto de Neurociencias, Fundación Favaloro
- Hospital de Área “El Bolsón”, Río Negro
- Asociación Marfán Argentina
- Asociación Argentina para el Síndrome de Prader Willi
- Asociación Argentina de Neurofibromatosis
- Asociación Distrofia Muscular (ADM)
- Asociación Argentina de Lucha contra la Enfermedad de Fibroquística del Páncreas (FIPAN)
- Grupo de Pacientes y Familiares con EII: Enfermedad Inflamatoria Intestinal: Enfermedad de Crohn y Colitis Ulcerosa
- Asociación Civil sin fines de lucro Familias AME Argentina
- Asociación Ayuda al Paciente con Inmunodeficiencias Primarias
- APPACE, San Salvador de Jujuy
- Hospital de Clorinda
- Unidad de Genética Médica, Hospital de Niños de Jujuy,

## Resultados preliminares Encuesta a familias afectadas por EPF Algunas características de la población

■ **Promedio edad persona afectada** (de la muestra): 14.6 años

■ **Presencia deficiencias en estructura corporal** (total de población)

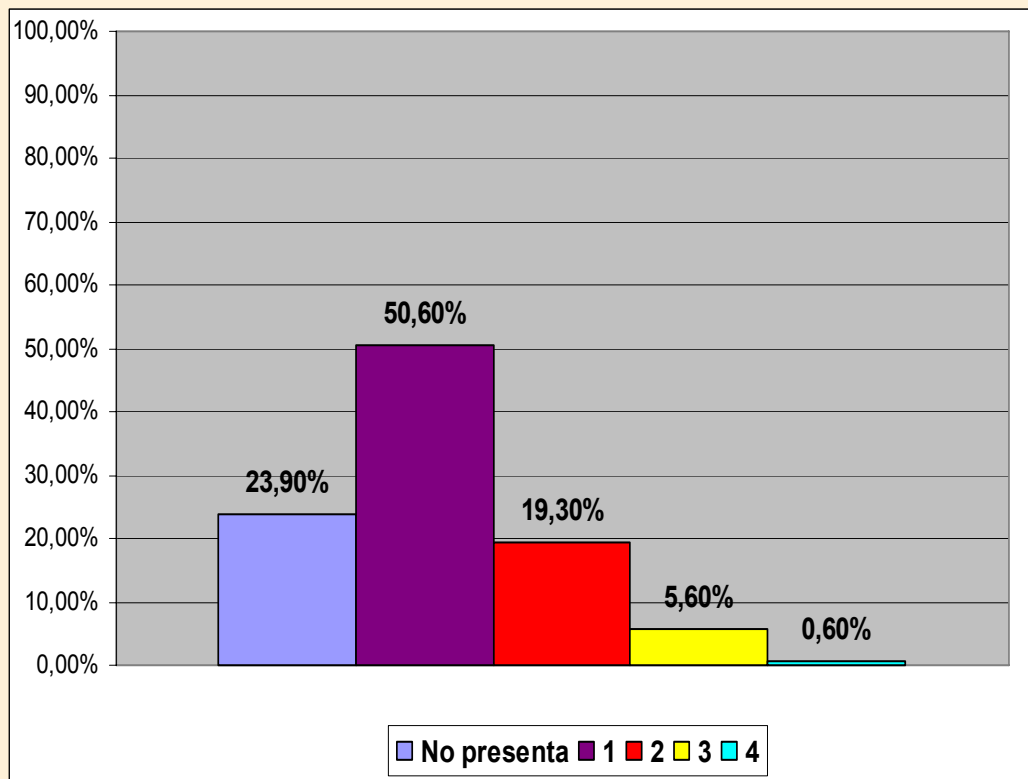
*¿Presenta alguna deficiencia en sus funciones o estructura corporal que limita la realización de sus actividades?*

<b>Si</b>	<b>76,1%</b>
<b>No</b>	<b>23,9%</b>

■ **Tipo de deficiencias (no excluyente)**

<b>Motora</b>	<b>44,70%</b>
<b>Sensorial</b>	<b>13,40%</b>
<b>Mental</b>	<b>14%</b>
<b>Funcional</b>	<b>35,40%</b>

■ **Cantidad de deficiencias que presenta la persona afectada** (total de población)



## Resultados preliminares

### Encuesta a familias afectadas por EPF

### Algunas características de la población

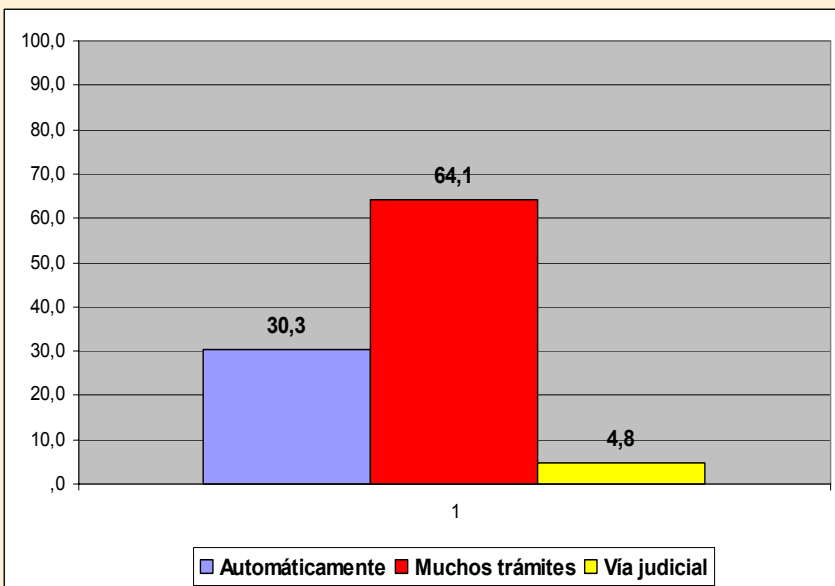
#### ■ Tenencia del certificado de discapacidad

(del grupo que presenta deficiencias)

*¿Tiene certificado de discapacidad?*

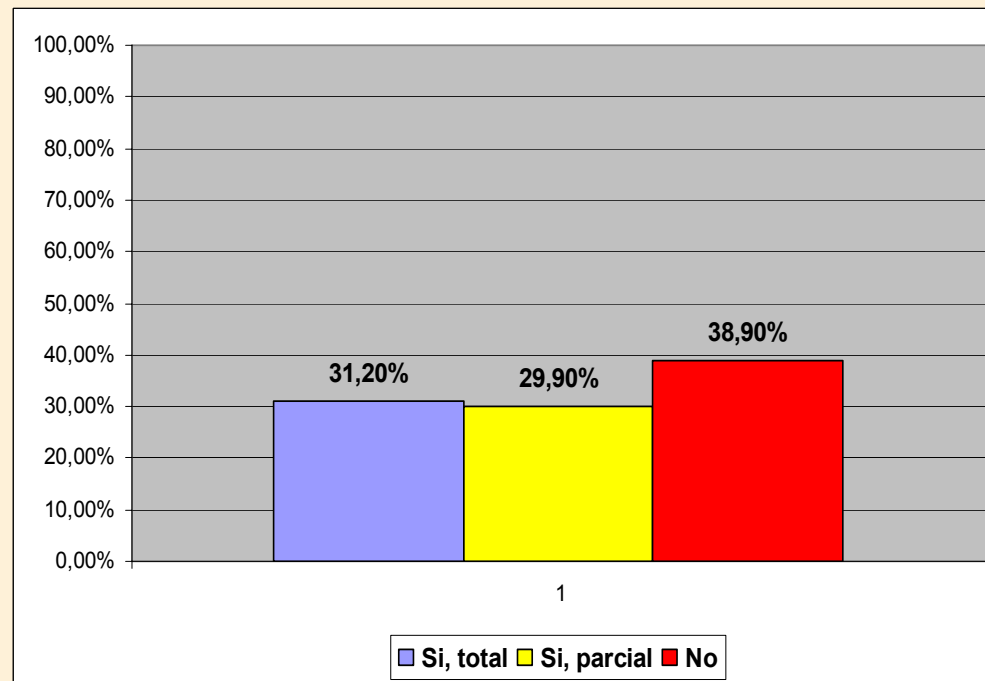
<b>Si</b>	<b>83,20%</b>
<b>En trámite</b>	<b>1,20%</b>
<b>No</b>	<b>15,60%</b>

#### ■ Modo de obtención de la cobertura (con el certificado de discapacidad)



#### ■ Grado de cobertura obtenida a través del certificado

*El certificado, ¿le permite obtener la cobertura en salud y social que necesita?*





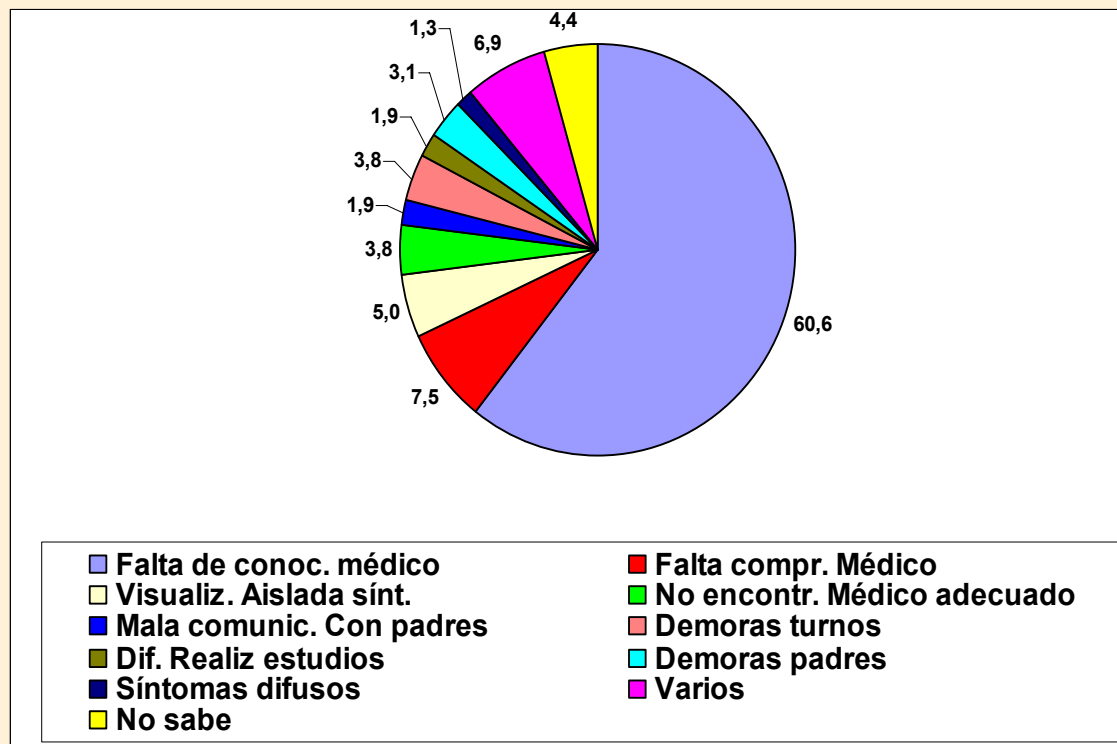
#### ■ Sensación de demora diagnóstica

*¿Consideran que hubo demora excesiva en el proceso de obtención del diagnóstico definitivo?*

<b>Si</b>	<b>50,00%</b>
<b>No</b>	<b>49,70%</b>
<b>S/D</b>	<b>0,30%</b>

#### ■ Opinión sobre causas de la demora (pregunta abierta)

*¿A qué atribuiría la demora?*



■ **Consecuencias negativas de la demora**

**diagnóstica** (del grupo que manifiesta haber sentido demora excesiva en llegar al diagnóstico definitivo)

*La demora en el diagnóstico definitivo, ¿ocasionó consecuencias negativas?*

<b>Con consecuencias</b>	<b>75,80%</b>
<b>Sin consecuencias</b>	<b>24,20%</b>

■ **Entre las consecuencias:**

(no excluyentes)

<b>Avance enfermedad</b>	<b>47,5%</b>
<b>Nacimiento otro niño afectado</b>	<b>11,9%</b>
<b>Psicológicas</b>	<b>32,7%</b>

■ **Diagnósticos erróneos** (sobre el total de la población)

*Previo al diagnóstico definitivo, ¿les dieron otros diagnósticos que luego resultaron erróneos?*

<b>Si</b>	<b>34,50%</b>
<b>No</b>	<b>65,50%</b>

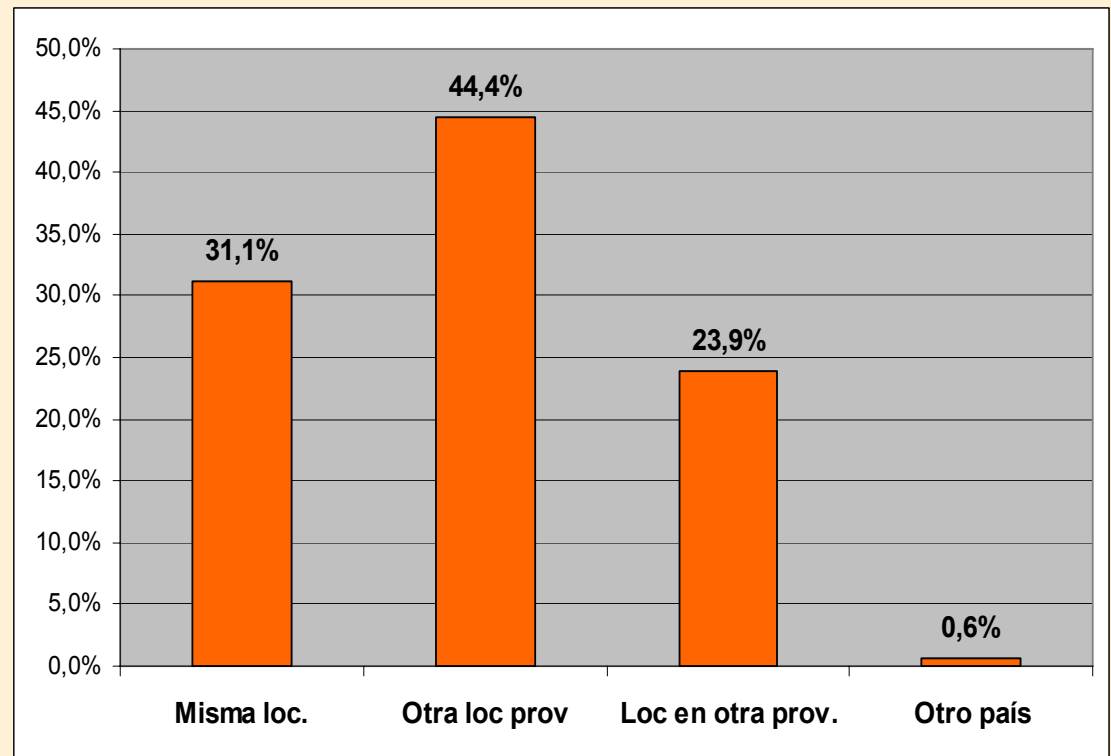
■ **Cantidad de diagnósticos que luego resultaron erróneos dados**

<b>1</b>	<b>68%</b>
<b>2</b>	<b>24%</b>
<b>3</b>	<b>6%</b>
<b>4 o más</b>	<b>2%</b>

- Lugar de obtención del diagnóstico
- Respecto del territorio nacional

AMBA	63,7%
Resto país	36,3%

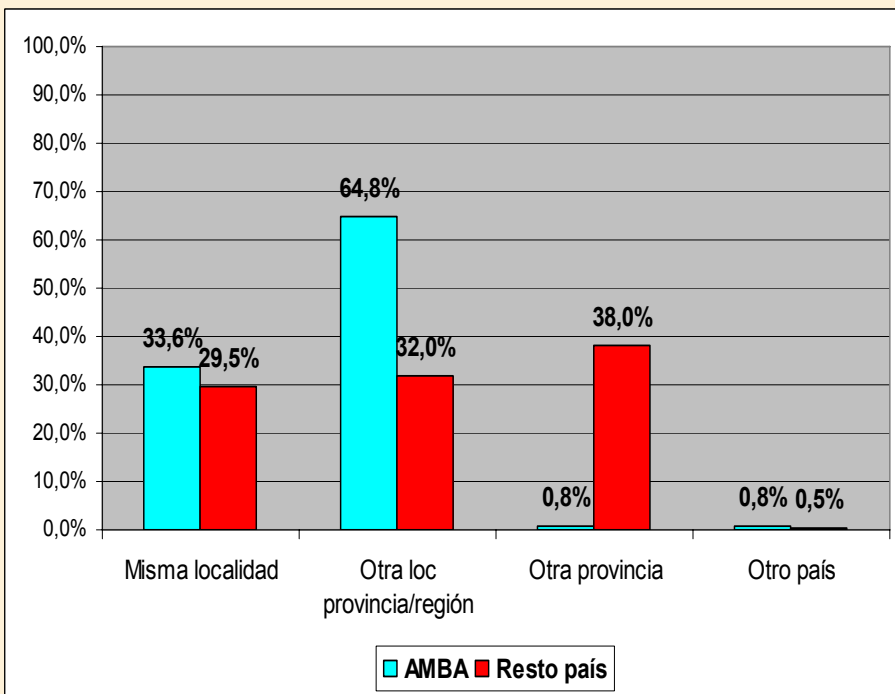
- Respecto de la localidad de residencia de las familias



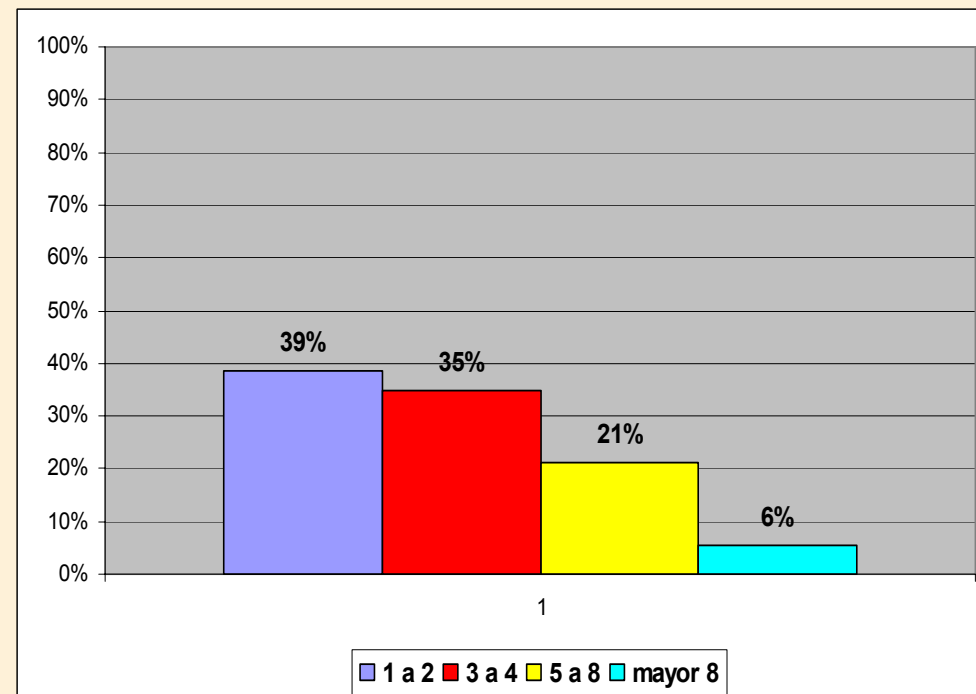
- Respecto de la región de residencia de las familias

Diag \ Reside	AMBA	Resto país
AMBA	97,5%	2,5%
Resto país	43%	57%

■ Distribución del lugar de obtención del diagnóstico respecto de la localidad de residencia por región.



■ Cantidad de centros consultados en la búsqueda del diagnóstico



### 2. Proceso post diagnóstico

#### ■ Control de la enfermedad

*¿Disponen de algún profesional que realice el control de la enfermedad de manera periódica?*

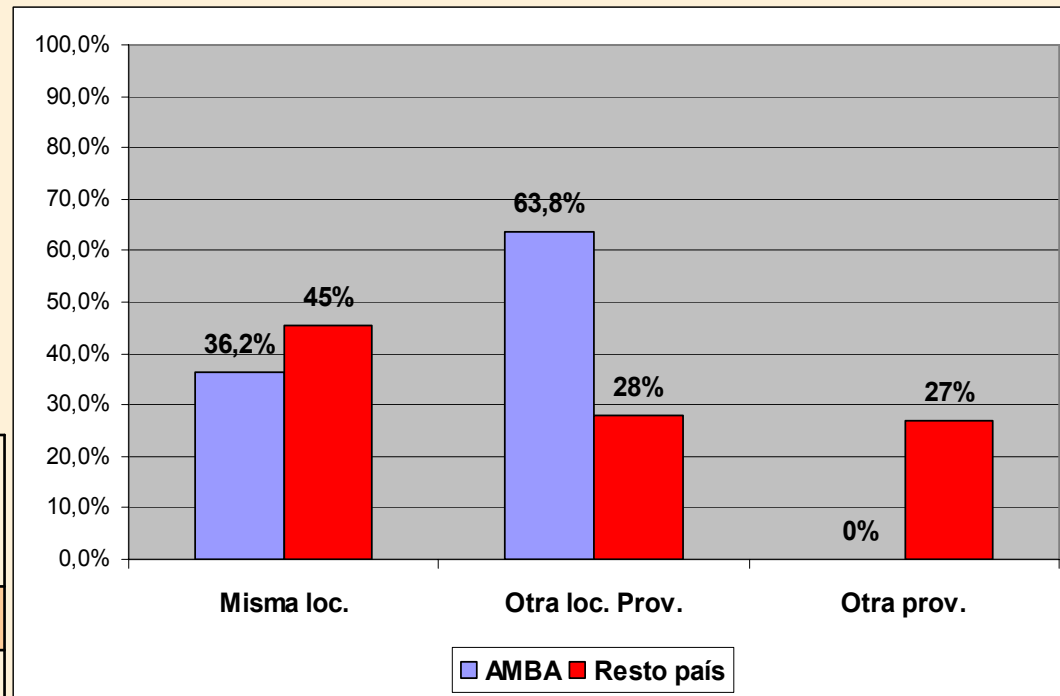
<b>Si</b>	<b>91,90%</b>
<b>No</b>	<b>8,10%</b>

#### ■ Frecuencia de control por lugar de

residencia (del grupo que manifiesta tener control)

	Misma loc	Otra loc prov	Otra prov
<b>Mensual</b>	26%	30%	11%
<b>trimestral</b>	32%	31%	33%
<b>Semestral</b>	21%	15%	29%
<b>Anual</b>	10%	15%	13%
<b>Otro</b>	12%	10%	15%
	100%	100%	100%

#### ■ Localización del control respecto de la localidad de residencia (del grupo que manifiesta tener control)



■ Principales fuentes de información de las familias  
(no excluyentes)

<b>Médico</b>	<b>76,70%</b>
<b>Internet</b>	<b>48,80%</b>
<b>Organizaciones</b>	<b>18,60%</b>
<b>Otros</b>	<b>9,90%</b>

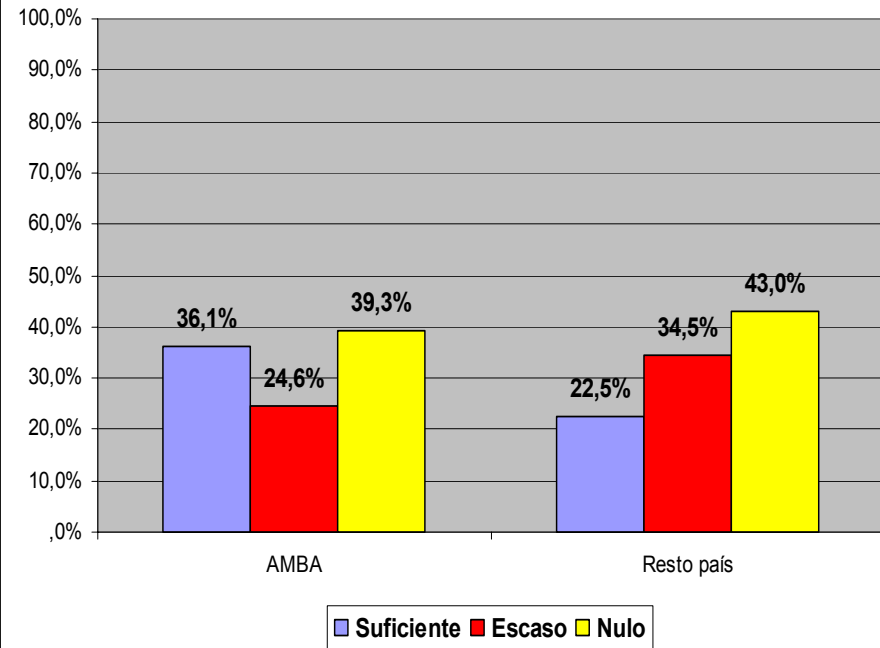
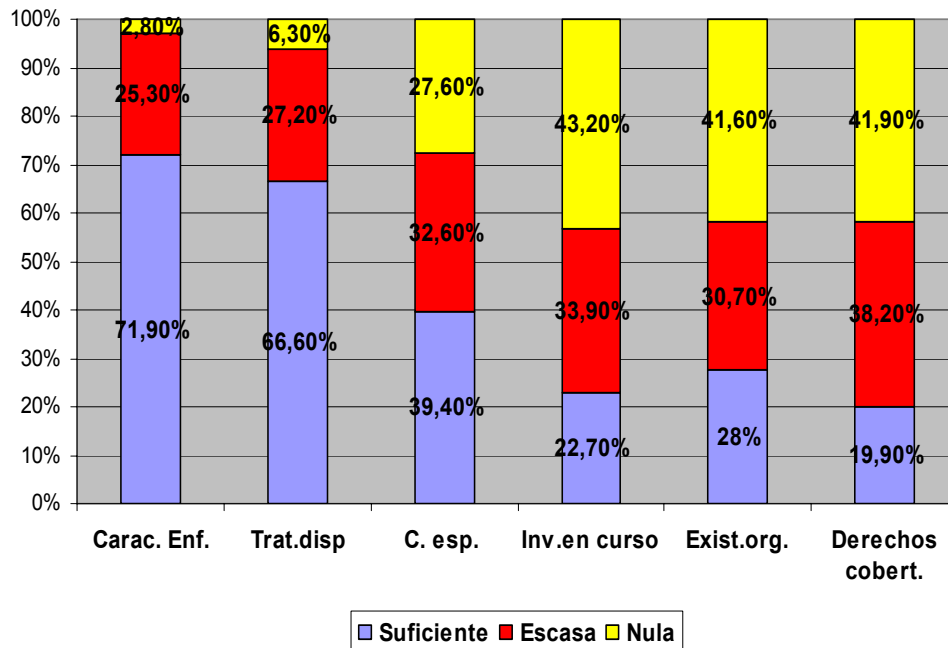
■ Asesoramiento genético

*¿Tuvieron asesoramiento genético?*

<b>Si</b>	<b>49%</b>
<b>No</b>	<b>50%</b>
<b>S/D</b>	<b>1%</b>

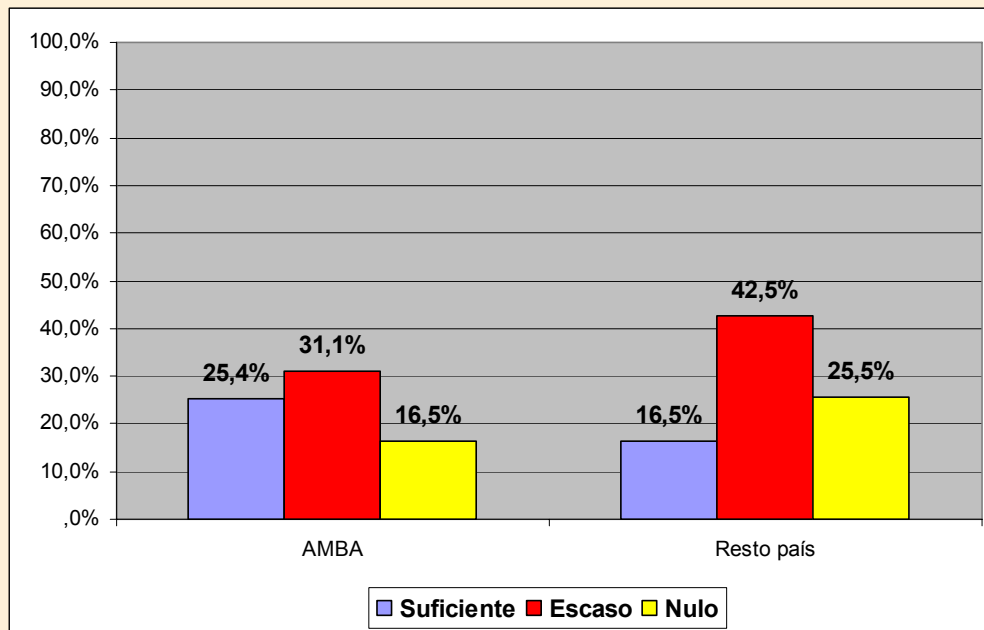
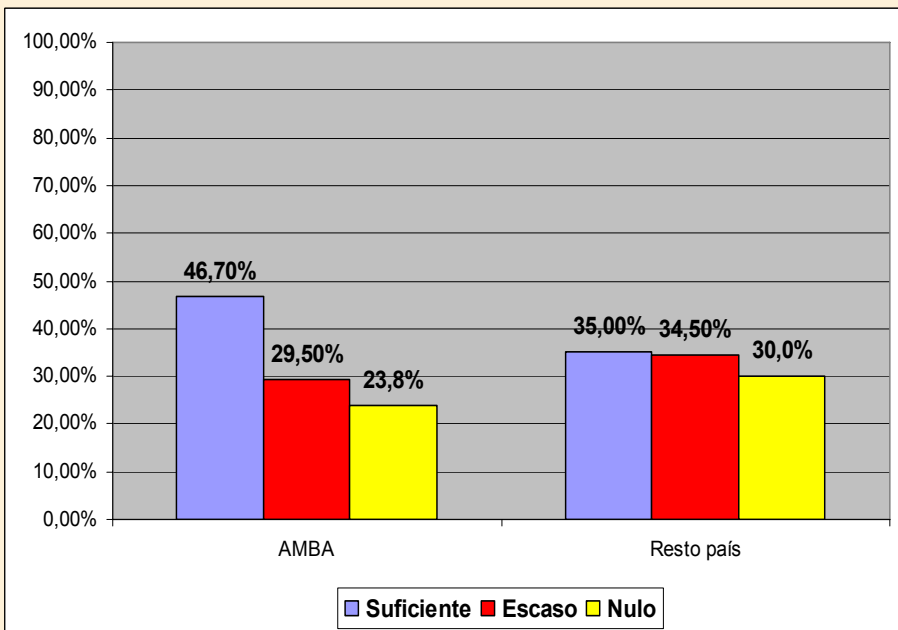
#### ■ Valoración de la cantidad de información con que cuentan las familias sobre diversos temas

#### ■ Conocimiento organizaciones de personas afectadas y familiares por región



■ Conocimiento de centros especializados por región

■ Conocimiento de aspectos legales de cobertura por región





## Resultados preliminares encuesta a médicos

### ■ Algunos aspectos metodológicos

Diapo 18: Imagen de la encuesta realizada a médicos en el portal de Intramed

Diapo 19: Algunos aspectos metodológicos

### ■ Algunas características de la población que contestó la encuesta

Diapo 20: Edad y tipo de especialidad.

Diapo 21: Relación entre la distribución de la muestra por provincia, de la población total de médicos a los que la encuesta fue expuesta y de la población de médicos existente en el país de acuerdo a datos del Ministerio de Salud de la Nación.

### ■ Proceso de diagnóstico:

Diapo 22: Aspectos que se tienen en cuenta para la derivación de pacientes con una enfermedad de baja prevalencia sospechada o confirmada, por orden de importancia

### ■ Proceso post diagnóstico:

Diapo 23: Conocimiento de organizaciones de personas y familias afectadas por EPF por parte de la totalidad de la población respondente. Existencia de vinculación con estas organizaciones de la población que manifiesta conocer organizaciones. Opinión sobre las organizaciones para la totalidad de la población que responde.

Diapo 24: Fuentes de información utilizadas para diagnóstico y tratamiento de EPF, no excluyentes.

### ■ Información:

Diapo 25: Conocimiento del concepto de EPF o enfermedades raras de la totalidad de la población. Conocimiento del criterio que las define, de la población que afirma conocer el concepto. Selección de afirmaciones que describen las características comunes a las EP, de la población que manifiesta conocer el concepto.

Diapo 26: Opinión sobre la necesidad de mejorar el conocimiento que los médicos tienen sobre las EPF, sobre el total de la población que responde. Acciones que podrían mejorar el conocimiento de las enfermedades de baja prevalencia entre los profesionales de la salud, del grupo de personas que manifiestan la necesidad de mejorar el conocimiento.

Diapo 27: Opinión sobre la necesidad de mejorar la práctica asistencial de enfermedades de baja prevalencia y alternativas de mejoramiento, del grupo que contestó positivamente la necesidad de mejorar.

Investigaciones Científicas



En el marco del proyecto **Las enfermedades poco frecuentes en la Argentina: un enfoque socio- sanitario, jurídico y de investigación científica. Propuestas comunicacionales y de políticas para reducir la vulnerabilidad,\*** se realizó la siguiente encuesta, que tiene por objeto conocer práctica y opiniones de los médicos en Argentina sobre este concepto nuevo en salud pública de enfermedades poco frecuentes o enfermedades raras.

## CONOCIMIENTO DE EPF Y DROGAS HUÉRFANAS

1 - Conoce usted a qué alude el concepto de “Enfermedades Poco Frecuentes” (EPF) o “Enfermedades Raras”?

Si

No

2 - Por favor, seleccione cuál es el criterio que define el conjunto de enfermedades conocidas como poco frecuentes o raras:

La etiología

La manifestación de síntomas poco comunes

La prevalencia

La falta de conocimientos científicos

3 - favor, seleccione las afirmaciones que mejor describan las característica comunes a las Enfermedades Poco Frecuentes o Raras:

La mayoría son de origen genético

Dada su complejidad, no se presentan a la consulta de los médicos clínicos y pediatras

Son objeto de políticas públicas en Europa, EE. UU y otros países

La diversidad que presentan impide que en conjunto formen parte de políticas públicas

No existe ningún tipo de tratamiento disponible para su manejo

## **Objetivos**

1. Detectar el estado de conocimiento de los médicos argentinos sobre el nuevo concepto en salud pública de enfermedades poco frecuentes, aplicado en otros países.

Incluyendo además:

- Fuentes de información sobre EPF
  - Centros de referencia sobre diagnóstico y tratamiento de EPF
  - Si han sospechado, diagnosticado o tratado pacientes con EPF
  - Si conocen y/o trabajan con organizaciones de pacientes y la opinión que tienen sobre las mismas
2. Conocer la conducta de los médicos ante un paciente con sospecha o diagnóstico de una enfermedad poco frecuente
  3. Obtener información sobre propuestas de mejoramiento en el conocimiento de las EPF entre los médicos.

## **Metodología**

Encuesta realizada on line a través del portal médico de INTRAMED.

Expuesta a 11000 usuarios médicos

Tiempo on line: del 20 de Octubre al 31 de Diciembre de 2008.

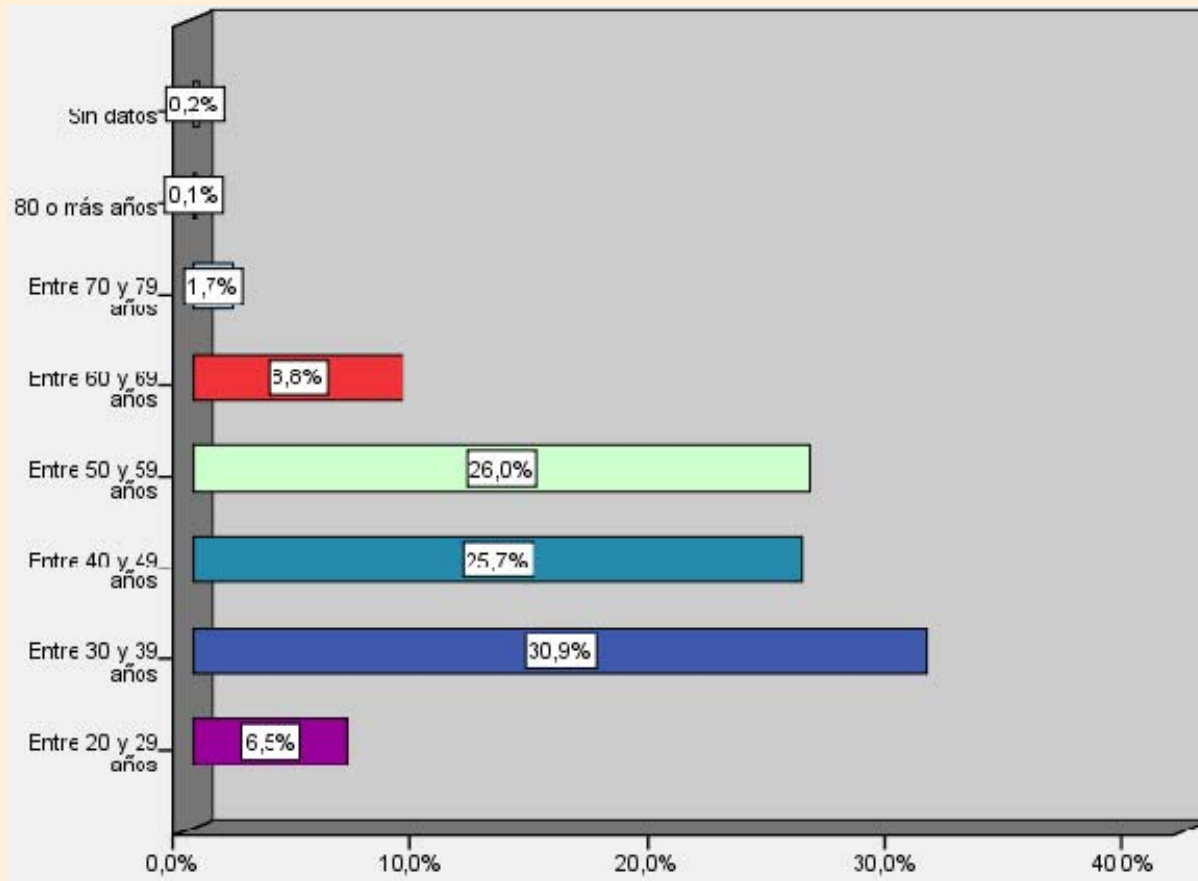
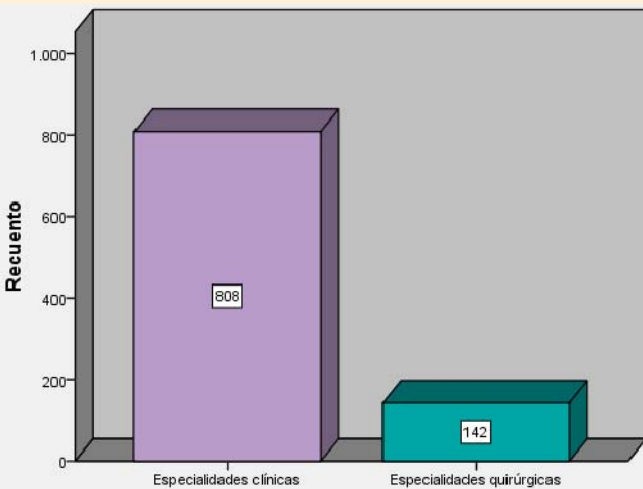
**Número de respuestas obtenidas: 950**



## 950 respuestas

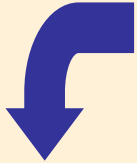
Edad →

Especialidad ↓



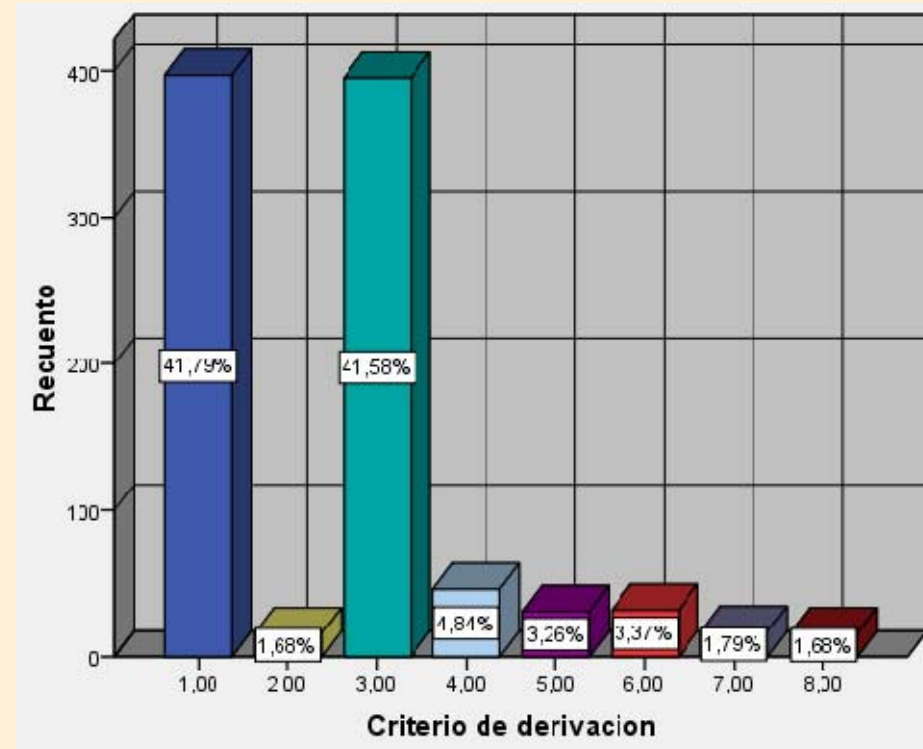
PROVINCIAS	ENCUESTA	%	MINISTERIO DE SALUD	%	EXPUESTOS	%
Ciudad de Buenos Aires	307	32,1	30.696	25	4437	39
Buenos Aires	325	34,1	36.931	30,5	3728	32,8
Catamarca	3	0,3	669	0,55	28	0,2
Córdoba	50	5,3	13.532	11,1	586	5,2
Corrientes	7	0,7	2.215	1,8	121	1,1
Chaco	12	1,3	1.732	1,4	81	,7
Chubut	11	1,2	959	0,79	81	,7
Entre Ríos	16	1,7	2.383	1,9	179	1,6
Formosa	7	0,7	719	0,59	34	,3
Jujuy	4	0,4	1.145	0,94	71	0,6
La Pampa	8	0,8	695	0,57	55	,5
La Rioja	3	0,3	775	0,64	42	,4
Mendoza	28	2,9	4.478	3,69	230	2,0
Misiones	7	0,7	1.446	1,19	60	,5
Neuquén	17	1,8	1.308	1,08	140	1,2
Río Negro	8	0,8	1.432	1,18	146	1,3
Salta	15	1,6	2.159	1,78	129	1,1
San Juan	8	0,8	1.551	1,28	54	,5
San Luis	8	0,8	929	0,76	54	,5
Santa Cruz	7	0,7	493	0,4	51	,4
Santa Fe	71	7,5	9.469	7,8	744	6,5
Santiago del Estero	6	0,6	1.267	1	62	,5
Tierra del Fuego	2	0,2	336	0,27	26	,2
Tucumán	21	2,2	3.757	3,1	217	1,9
<b>Total</b>	<b>950</b>		<b>121.076</b>		<b>11374</b>	

## Criterio de derivación



**PRIMER ASPECTO QUE TIENE EN CUENTA A LA HORA DE DERIVAR un paciente con una enfermedad de baja prevalencia, confirmada o sospechada?**

- |   |   |
|---|---|
| 1 | La complejidad del centro                                       |
| 2 | La cercanía del centro  |
| 3 | Su conocimiento de centro/servicios para la enfermedad supuesta |
| 4 | Según la cobertura asistencial del paciente                     |
| 5 | Según normas de procedimientos del lugar de trabajo             |
| 6 | Las preferencias del paciente y/o su familia                    |
| 7 | El tipo de institución, si es pública o privada                 |
| 8 | Otro aspecto  |



**¿Conoce la existencia de organizaciones de pacientes y familias de alguna enfermedad?**

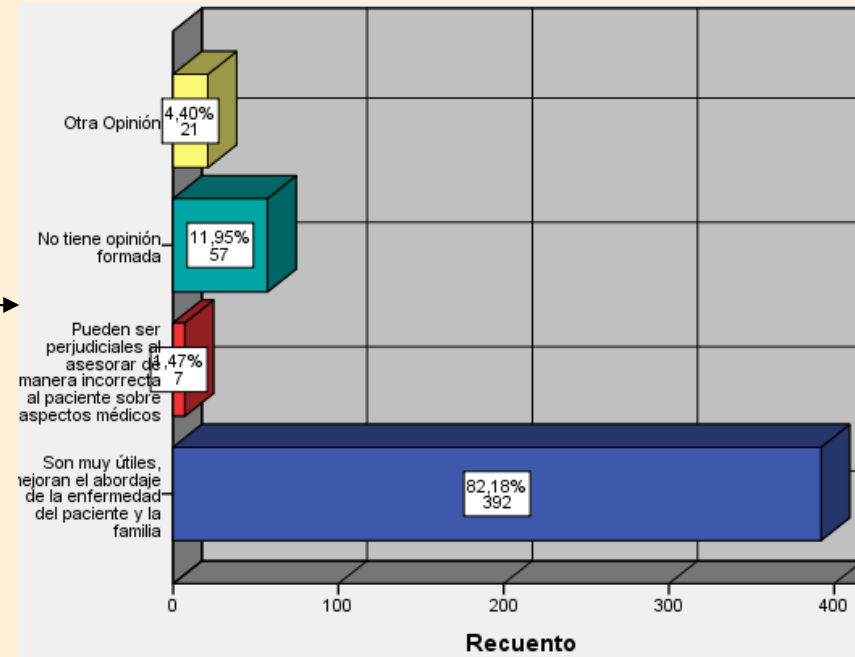
**950 encuestados**

NO	473	49,8%
SI	477	50,2%

**Está vinculado a organizaciones de pacientes y familias?**

NO	392	82,2%
SI	85	17,8 %

**¿Qué opinión tiene sobre las funciones que cumplen estas organizaciones?**



**¿Qué fuentes de información utiliza para diagnóstico y/o tratamiento de enfermedades de baja prevalencia?**

Fuentes de información	Respuestas sobre 950	Porcentaje
• Bibliografía básica	683	71.9 %
• Internet	661	69.68%
• Profesionales expertos en el tema	655	68.9%
• Comunicación a distancia	222	23.4%
• Otra fuente de información	143	15,1%





**¿Conoce usted a qué alude el concepto de “Enfermedades Poco Frecuentes” (EPF) o “Enfermedades Raras”?**

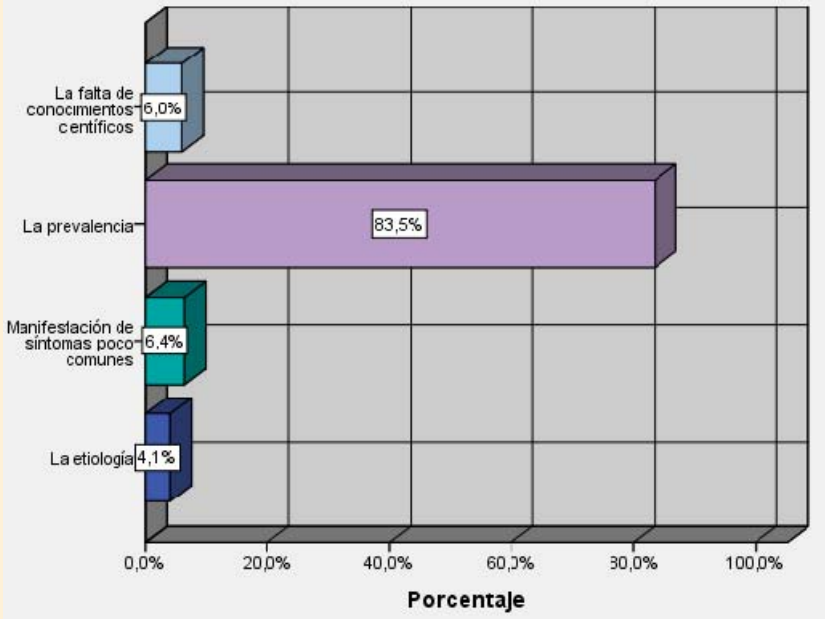
**950 encuestados**



<b>SI</b>	<b>NO</b>
<b>749</b>	<b>201</b>
<b>78,8%</b>	<b>21,2%</b>

**¿Cuál es el criterio que DEFINE una EPF?**

**Seleccione las afirmaciones que mejor describan las características comunes**



Característica	Respuesta	Porcentaje
La diversidad impide formar políticas públicas	505	67,4 %
La mayoría son de origen genético	245	32,7%
Son objeto de políticas públicas en Europa y EEUU	123	16,4%

### 3. Información

¿Cree usted necesario mejorar el conocimiento de los profesionales médicos sobre las enfermedades de baja prevalencia?

SI	NO
922 → 97,1%	28 → 2,9%

¿Qué **acciones** podrían mejorar el conocimiento de las enfermedades de baja prevalencia entre los profesionales de la salud?

ACCIONES	Respuestas sobre 922	Porcentaje
•Capacitación vía internet	707	76.6%
•Incluir contenidos de EPF en la CURRICULA DE POSTGRADO	577	62.5%
•Realizar cursos específicos	452	49.0%
•Incluir contenidos de EPF en la CURRICULA DE PREGRADO	389	42.1%

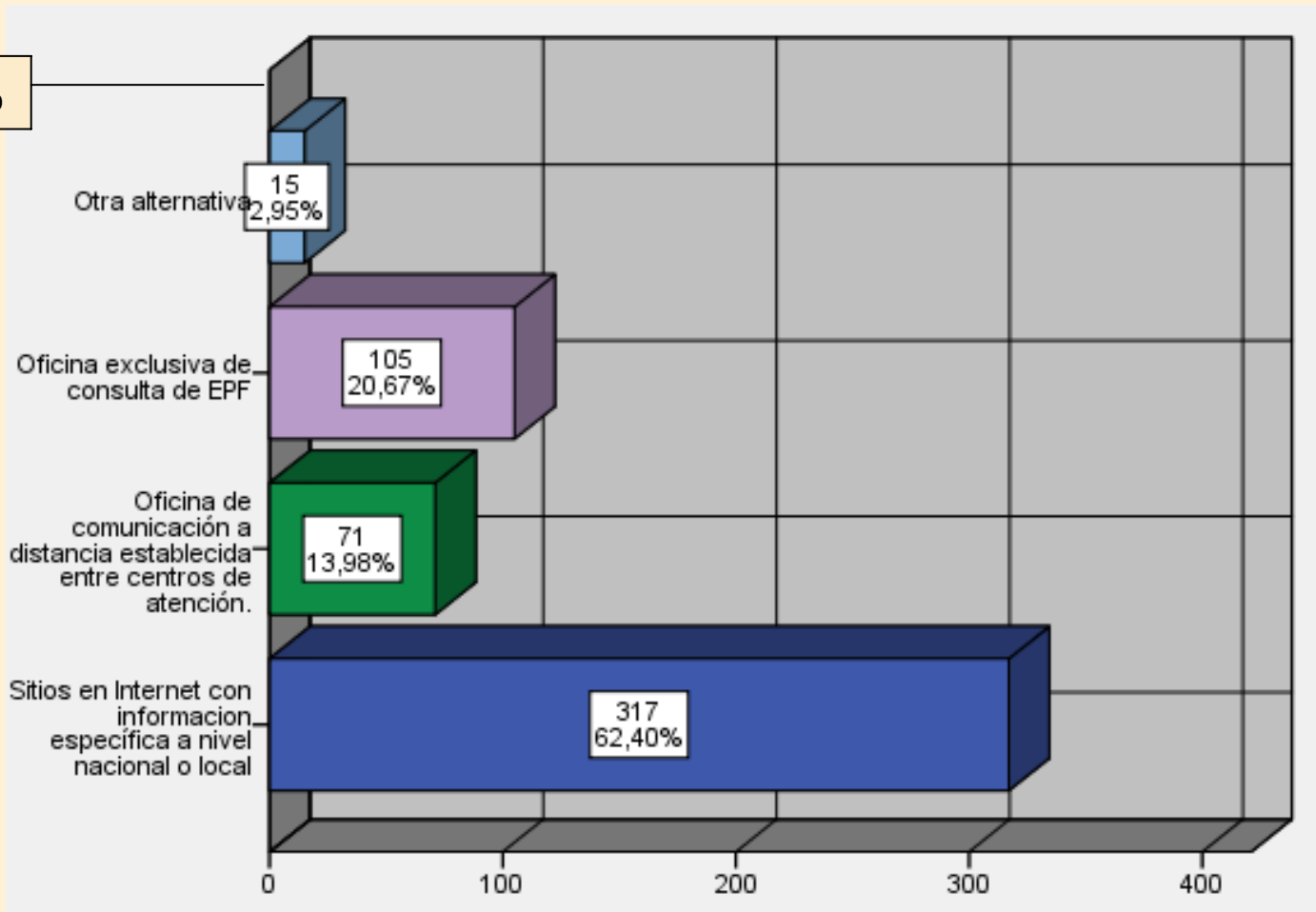


Alternativas para el **mejoramiento de la práctica asistencial**

950 encuestados

**NO requiere**  
419 44,1%

531 55,9%



**Gracias!**

**PROYECTO:**

**Las enfermedades poco frecuentes en la Argentina:  
un enfoque socio-sanitario, jurídico y de investigación científica.  
Propuestas comunicacionales y de políticas para reducir la vulnerabilidad.  
Proyecto de Investigación y Desarrollo (PID) N° 22826/04 aprobado  
por Resolución N°354/05,  
por la Agencia Nacional de Promoción Científica y Tecnológica**

**Fundación FOP - [www.fundacionfop.org.ar](http://www.fundacionfop.org.ar)**