

## **PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES RARAS**

### **EXPOSICIÓN DE MOTIVOS**

En la actualidad, los estudios recientes informan de la existencia de un número entre 6.000 y 7.000 enfermedades raras catalogadas. Se verifican algo más de 30 millones de afectados por patologías de esta índole en la Unión Europea y algo más de 25 millones de afectados en los Estados Unidos<sup>1</sup>.

Sin embargo, nuestros países, carecen de una política sanitaria que verifique la cantidad de afectados existentes en América Latina.

Uruguay no es la excepción.

En efecto, no existe hasta la fecha ni registro, ni obligación de denuncia de la existencia de una enfermedad rara, ni conciencia de la importancia que éstas tienen en el núcleo de la sociedad uruguaya.

El Plan Nacional Francés sobre la temática señala: “La mayoría de las enfermedades raras son insuficientemente conocidas por los profesionales de la salud. Este desconocimiento origina errores de diagnóstico, una fuente de sufrimiento para los pacientes y sus familiares y retrasos – algunas veces perjudiciales – en su atención”<sup>2</sup>.

Se entiende por enfermedades raras, aquellas patologías cuya prevalencia anual no es superior a 5 cada 10.000 habitantes de acuerdo a lo que se ha establecido en el artículo 3 del presente proyecto ley, siendo el concepto que es utilizado a su vez por la generalidad de los estudios médicos comparados existentes.

---

<sup>1</sup> Informe de la Organización Mundial de la Salud sobre medicamentos prioritarios para Europa y para el Mundo. Documento básico sobre enfermedades raras. 7 de octubre de 2004.

<sup>2</sup> Ministerio de Salud y Protección Social. República Francesa. Plan Nacional Francés para las Enfermedades Raras 2005 – 2008 – “Asegurar la equidad para el acceso al diagnóstico, a los tratamientos y a la atención”, Pág. 3.

“Las enfermedades raras presentan un problema médico nuevo: la necesidad de aprender a descubrir y reconocer la excepción, de progresar en el conocimiento de la enfermedad, de compartir información y experiencia y de organizar redes apoyadas por centros de referencia”<sup>3</sup>.

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

“Por desgracia, los datos epidemiológicos disponibles son inadecuados para la mayoría de las enfermedades raras y no proporcionan detalles precisos sobre el número de pacientes con una enfermedad rara determinada. En general, las personas con una enfermedad rara no están registradas en bases de datos y gran número de enfermedades raras se resumen como “otros trastornos endocrinos y metabopatías” y, como consecuencia, resulta difícil registrar a las personas con una enfermedad rara a nivel nacional o internacional, de modo fiable y armonizado”<sup>5</sup>.

Entre las características comunes de estas enfermedades raras se encuentran las siguientes:

- Dificultades para la obtención de un diagnóstico certero y ágil dada la inexistencia de conocimientos sistematizados y de difícil acceso.
- Mayormente afectan a niños, aunque pueden afectar a adultos.

---

<sup>3</sup> Idem 2.

<sup>4</sup> Exposición de motivos de la Ley sobre Enfermedades Raras de la Provincia de Buenos Aires.

<sup>5</sup> Idem 1.

- No recepción por parte de los pacientes de tratamientos específicos para su patología.
- Excesivos costos en la investigación sobre nuevos medicamentos, debido a la imposibilidad de los laboratorios de recuperar las inversiones realizadas en los mismos dado los relativos pocos pacientes que necesitarán de los mismos.
- Reducción de la calidad de vida de quienes padecen estas enfermedades, ya que son generalmente discapacitantes y determinan la pérdida o falta de autonomía.
- Generalmente son incurables, sobretodo por la ausencia de tratamientos eficaces.

“Las enfermedades raras, en su mayoría, son serias, crónicas y debilitantes, y a menudo necesitan pesados y prolongados cuidados especializados. Además generan a menudo algún tipo de discapacidad, a veces muy grave. Muchas veces tienen un gran impacto sobre los familiares, y es la movilización de estos familiares que ha ayudado al reconocimiento de la importancia de estas enfermedades ignoradas durante mucho tiempo”<sup>6</sup>.

Asimismo y en función de las dificultades existentes para establecer un diagnóstico certero, éstas se trasladan también a los tratamientos y a las posibilidades de investigación en materia de medicación acorde con las necesidades de las enfermedades de que se trate. Surge entonces lo que ha dado en denominarse: “medicamentos huérfanos”. El criterio para la designación de un medicamento huérfano está basado en la prevalencia de la enfermedad que se supone implica no más de 5 de cada 10.000 personas.

“La investigación y el desarrollo farmacéutico son costosos y aleatorios. Antes de lograr algún éxito, los laboratorios sufren muchos fracasos. Respecto a las enfermedades poco frecuentes, la investigación es tanto más difícil y arriesgada

---

<sup>6</sup> Idem 2.

cuanto que el reducido número de enfermos hace que las pruebas y experimentos resulten muy delicados.

Los criterios de definición son de tres tipos:

- el primero es epidemiológico: incidencia inferior a 5 casos por cada 10.000 personas dentro del territorio comunitario;
- el segundo es económico: ausencia presumible de rentabilidad si la incidencia es superior a 5/10.000 en el caso de enfermedades que ponen la vida en peligro, enfermedades que provocan minusvalías o afecciones graves o crónicas,
- el tercero es médico: en todos los casos el medicamento nuevo debe mejorar el establecimiento del diagnóstico, la prevención o el tratamiento de la afección.”<sup>7</sup>

Las asociaciones de personas afectadas por enfermedades raras y sus familiares tienen un papel más que relevante en el desarrollo e implementación de acciones comunes entre gobierno y sociedad civil para la obtención de mayor información y por tanto avances que den oportunidades para obtener una mejor calidad de vida a todos quienes las padecen.

“Resulta fundamental ser conscientes de que las enfermedades raras pueden afectar a cualquier familia en cualquier momento. No es sencillamente “algo terrible que le pasa a otros”. Es una realidad cruel que puede golpear a cualquiera, bien al tener un niño o durante su vida”<sup>8</sup>.

Así es que a partir del planteo efectuado por la organización de la sociedad civil denominada “Acondroplasia Uruguay”, se ha elaborado el presente proyecto de ley que se eleva a consideración del Parlamento de la República.

---

<sup>7</sup> Parlamento Europeo. Comisión de Medio Ambiente, Salud Pública y Política del Consumidor – II Proyecto de Recomendación para la segunda lectura, respecto de la posición común del Consejo con vistas a la adopción del reglamento del Parlamento Europeo y del Consejo sobre medicamentos huérfanos (9616/1/1999 – C5-0182/1999 – 1998/0240 (COD)).

<sup>8</sup> Congreso Europeo sobre Enfermedades Raras – ECRD – Luxemburgo, 2005.

Pretende ser un primer paso en la elaboración de una política sanitaria omnicomprensiva que por tal, incluya a las Enfermedades Raras como existentes y de importancia relevante.

De esta forma se plantea la necesidad de la declaración de interés nacional del estudio e investigación en materia de Enfermedades Raras, a los efectos de iniciar la concientización de las autoridades y de la población en general acerca de la importancia que éstas revisten para nuestro país.

Por el artículo segundo se crea en el marco del Ministerio de Salud Pública el Programa Nacional de Enfermedades Raras, cuya finalidad se establece en el artículo quinto previa definición en el artículo tercero de qué es lo que debe considerarse por tales a los efectos de esta norma.

Por el artículo 7 se crea el Registro Nacional de Enfermedades Raras, en el marco del Programa Nacional de Enfermedades Raras que tendrá por objetivo dar cumplimiento a las necesidades de información que habiliten el conocimiento de la incidencia, prevalencia, supervivencia, historia natural y todos aquellos aspectos relacionados con los enfermos diagnosticados o tratados con patologías incorporadas dentro de la nomenclatura de enfermedad rara; asimismo se establece en el artículo 8 los contenidos obligatorios que contendrá el mencionado registro.

Se determina como un elemento sustancial y en la medida que es considerado un derecho fundamental de los individuos la obligación de manejar los datos de los pacientes conforme a los principios en materia de protección de datos personales, de forma tal de que no se acceda a informaciones que les generen perjuicios originados en un inadecuado manejo de los mismos.

Se establece como obligatoria la denuncia por los médicos tratantes de la aparición de una patología que encuadre dentro de las características determinantes de una enfermedad rara, siendo el profesional susceptible de las sanciones por incumplimiento establecidas en la Ley N° 9.202 de 12 de enero de 1934. Asimismo se establece la posibilidad de los ciudadanos que hubieren tenido un diagnóstico de

enfermedad rara con anterioridad, de presentarse ante el Comité Técnico para que éste evalúe los antecedentes y en caso de corresponder éstos sean incluidos en el Registro correspondiente.

Por último se faculta al Poder Ejecutivo a efectuar las adecuaciones presupuestarias que correspondieren para facilitar la puesta en práctica de las previsiones establecidas en el proyecto de ley.

Montevideo, marzo 12 de 2008.

Ing. Ruperto E. Long  
Senador