

2º Congreso Argentino de discapacidad en Pediatría

“Por una inclusión Plena para una Sociedad Mejor”



La importancia de la Organización Social

Dra. Virginia A. LLera

Presidente GEISER

Presidente ICORD

www.fundaciongeiser.org

Organizando las respuestas para las ER en Latino América.



¿Qué son las ER? En Argentina

Según la reciente ley nacional de enfermedades poco frecuentes **Nº26.689**: prevalencia igual o inferior a una en dos mil (1 en 2000) personas, referida a la situación epidemiológica nacional.

Esta definición es similar a la acuñada por la unión europea para sus países miembros.

Juntas constituyen del 6% al 8% de la población. Alrededor de 3 millones de personas en Argentina.


Pocos
1 / 2000

Graves: El impacto muchas veces empobrece a la familia, genera rupturas, culpas, desconcierto, distress, burnout

Desconocidos
Aislamiento en profesionales, en pacientes y familiares, en educadores

Discapacitantes: Muchas generan una discapacidad, otras afectan el cuerpo en su estructura, la mayoría son genéticas y se manifiestan tanto en la niñez como en la adultez.

Aisladas afectan pocos personas pero juntas corresponden son 6 mil a 8 mil patologías



¿Por qué Enfermedades Raras ?

Raras : temino para la población general

Agrupar : las enfermedades por su baja frecuencia permite:

Entender cuales son los aspectos comunes dentro de la gran diversidad de patologías, que por ser poco frecuentes sumergen a las personas y sus familias en una situación social especifica, común y terrible a todas ellas y hasta el momento invisible.

2. Abordar : no seria posible generar planes especificos para cada una de las 8 000 Enf

- Desde hace muchos años se abordan algunas ER por separado, solo hace 29 años que se acuño esta visión para el colectivo que sufría estas patologías.
- La primera inscripción de este termino fue en 1983 en el acta de medicamentos huérfanos en EEUU.
- A partir de allí se generaron leyes similares en distintos países de primer mundo , pero también se iniciaron planes nacionales de abordaje para estas patologías, que incluyen estudios epidemiológicos, centros de referencia, investigación, etc. El objetivo de todas estas medidas ha sido facilitar una mejor calidad de vida para los ciudadanos afectados.
- Resultados:
- En treinta años se quintuplicaron los tratamientos existentes para distintas patologías, se desarrollaron mas 1080 trabajos de investigación y estos resultados siguen creciendo



ER aspectos comunes

Las enfermedades raras son :
Diversas , los afectados están muy dispersos geográfica y culturalmente , los profesionales y los educadores que tienen alguna experiencia también. No hay suficiente información sobre ellas, es difícil llegar al diagnóstico, muchas no tienen tratamiento, y para otras el tratamiento es inaccesible o muy costoso. Los afectados deambulan por el sistema de salud sin respuestas y deben tomar decisiones vitales sin conocimiento adecuado. Aislados, son quienes asumen el compromiso de alcanzar la mayor y mejor información para luego generar los cambios.



Algunas ER:

Errores innatos del metabolismo

Mucopolisacaridosis- Fabry

Pompe – Acidosis láctica-

Miopatías: Duchene

Movimientos anormales: Ataxias

Oftalmológicas : Aniridia

Enzimáticas: Fibrosis Quística

Neurológicas: Neurofibromatosis,

Esclerosis lateral amiotrofia.

Angelman

Autoinmunes: Crhon ,esclerodermia

Otras: Prader Willis, Xfrágil, etc.



ER sin diagnóstico

El afectado en esta situación , tenga o no discapacidad debe continuar su proceso diagnóstico intertanto se toman medidas para tratar los signos y síntomas que sean más urgentes o vitales. Estamos frente a alguien sumergido en una situación afectiva de gran incertidumbre y desasosiego porque el “no saber” genera la fantasía de no llegar a tiempo con la respuesta correcta vital para su vida. **Riesgo:** sobre prestación, sub prestación , discapacidad , sobre agregar una patología por mala atención, mala praxis, burnout



No saber que va a pasar, no saber contra que hay que enfrentarse constituye otra enfermedad. Pelear a ciegas, solos contra algo que pone en riesgo la vida misma



- Transitemos juntos este camino

Sobre GEISER

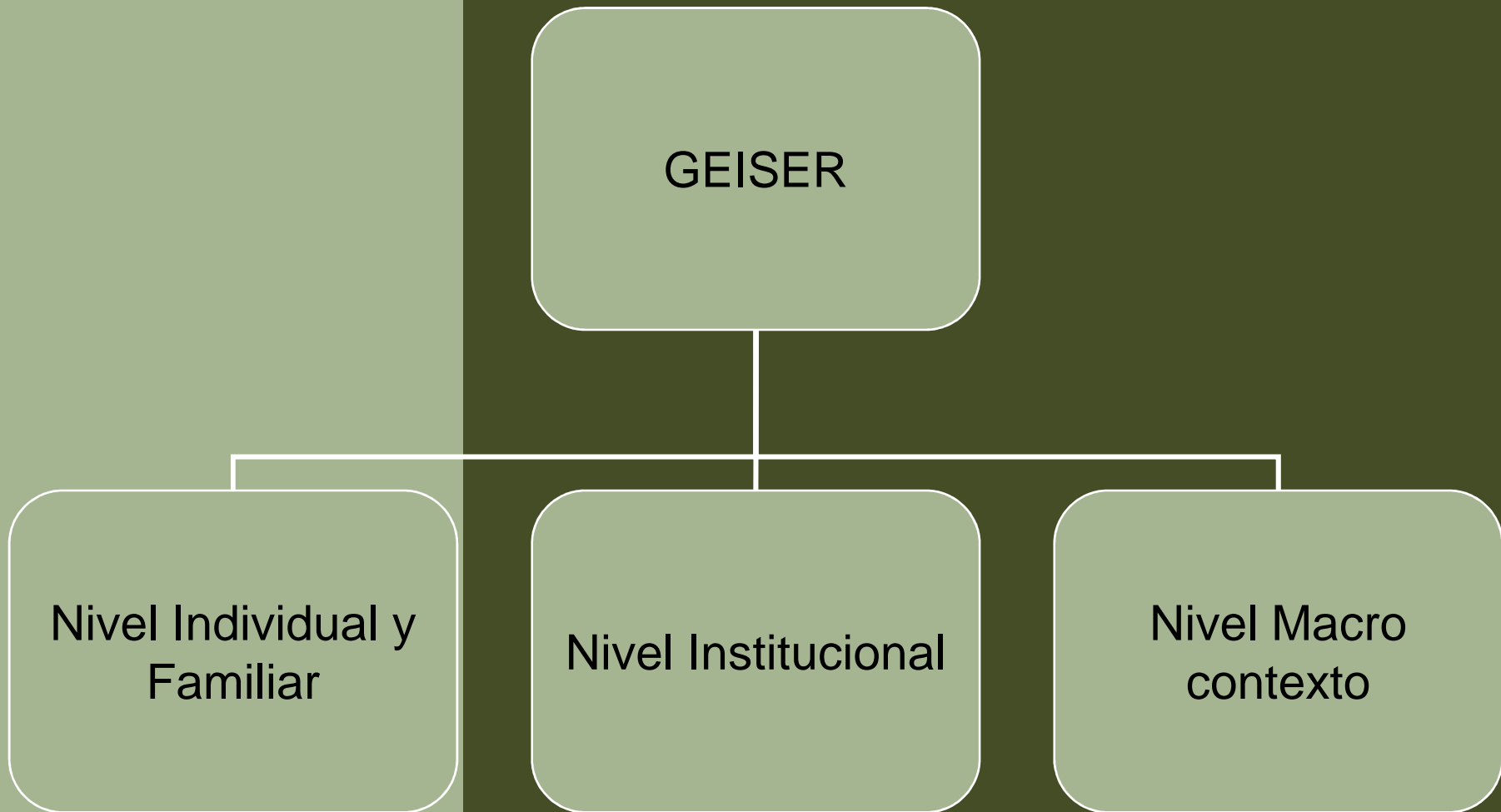
GEISER : Grupo de Enlace Investigación y Soporte Enfermedades Raras , es la primera ONG sin fines de lucro en Latino América trabajando por la calidad de vida de quienes padecen con una ER , desde hace 10 años

Formada y dirigida por personas activas en el campo de las ER .





Cómo trabaja GEISER?





Sobre GEISER

GEISER trabaja en distintos niveles: individual , familiar , grupal, regional e Internacional , y articulando distintas aéreas: academia, organizaciones de la sociedad civil, gobierno y sector privado, “las cuatro patas de la mesa” .

Ya que las enfermedades raras habitan en lo personal pero trascienden sus límites y las respuestas no podrán ser posibles sin la articulación de los actores involucrados.

Niveles :



1. Individual: Información, Orientación y seguimiento gratuito
3. Familiar : Talleres y soporte afectivo .
4. Grupal : favorece la formación de asociaciones específicas y su articulación con los distintos sectores .
5. Regional : ha realizado, foros provinciales, 4 Congresos Nacionales , dos Latino Americanos y un Congreso Internacional . Ha formado parte del asesoramiento a legisladores de Argentina, Perú, Ecuador, Uruguay, México , Panamá. Curso de ER en la Universidad de Medicina de la UBA
6. Internacional : Ha participado de numerosos Congresos Internacionales , es miembro mutuo de EURORDIS (Unión Europea) , acuerdos multilaterales con España , Universidad Nacional de Córdoba, UBA . Dra. Llera presidenta de GEISER es la presidenta electa del Foro Internacional ICORD y miembro HTAi .



(GEISER)
FUNDACION

**III Jornada Nacional de Enfermedades Raras
y Drogas Huérfanas ERDH**

Invitados especiales

- Dr. Moris Angulo-Endocrinología
- Sra. Pam Eisem-Asociación Internacional 
- Lic. Janet Martinez-Psicóloga
- Lic. Karina Abralde-Psicopedagoga-Garranham Bs As
- Dr. Emilio Roldan-Osteología Bs As 
- Dr. Montangero-Odontología.U Maimonides - Bs As
- Dra. Fernanda de Castro Perez-Pediatra Clínica - Garranham-Bs As

Temario

Enfermedades Raras y Drogas Huérfanas ERDH

Lugar y Fecha

Hotel Aconcagua-Mendoza Argentina
Días 9 y 10 de octubre del 2006
desde las 8 .30 hs

Secretaría Inscripciones

lprieto@lanet.com.ar Tel:0261-4290926
Contribución libre y voluntaria

Organizadores

FUNDACION GEISER-ASOCIACION PRADER WILLI

Sponsors

Pfizer-Gador - Hotel Aconcagua - Cricit - Conicet
Hospital Notti

Estudio David Guémez tel 4243365



I Latino Americano





[Acta Paediatr.](#) 2012 Aug;101(8):805-7. doi: 10.1111/j.1651-2227.2012.02705.x. Epub 2012 May 11.

The need for worldwide policy and action plans for rare diseases.

[Forman J](#), [Taruscio D](#), [Llera VA](#), [Barrera LA](#), [Coté TR](#), [Edfjäll C](#), [Gavhed D](#), [Haffner ME](#), [Nishimura Y](#), [Posada M](#), [Tambuyzer E](#), [Groft SC](#), [Henter JI](#); [International Conference for Rare Diseases and Orphan Drugs \(ICORD\)](#).

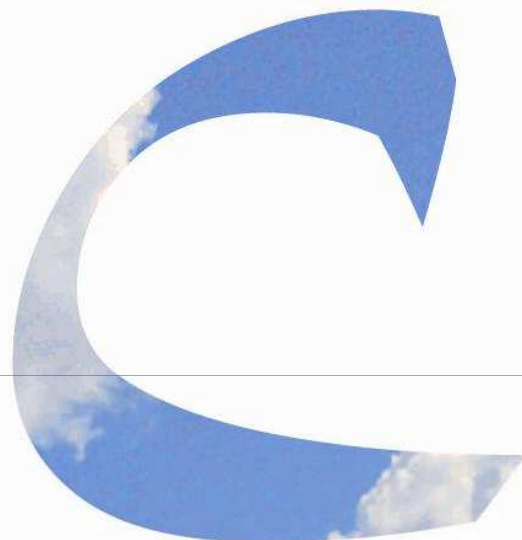
Abstract

There are more than 6000 rare diseases (defined as affecting <5/10 000 individuals in Europe, <200 000 people in the United States). The rarity can create problems including: difficulties in obtaining timely, accurate diagnoses; lack of experienced healthcare providers; useful, reliable and timely information may be hard to find; research activities are less common; developing new medicines may not be economically feasible; treatments are sometimes very expensive; and in developing countries, the problems are compounded by other resource limitations. Emphasis is required to support appropriate research and development leading to better prevention, diagnosis and treatments of rare diseases. Notably, clinical trials using already existing drugs may result in new, affordable, treatment strategies. Moreover, rare diseases may teach us about common disorders. CONCLUSIONS: Countries are encouraged to implement specific research and development activities within their individual capabilities, so that patients worldwide have equal access to necessary interventions to maximize the potential of every individual.

© 2012 The Author(s)/Acta Paediatrica © 2012 Foundation Acta Paediatrica







creer

CENTRO DE REFERENCIA ESTATAL DE ATENCIÓN A
PERSONAS CON ENFERMEDADES RARAS Y SUS FAMILIAS





SIO: GEISER: Criterios de sospecha algoritmo general de trabajo

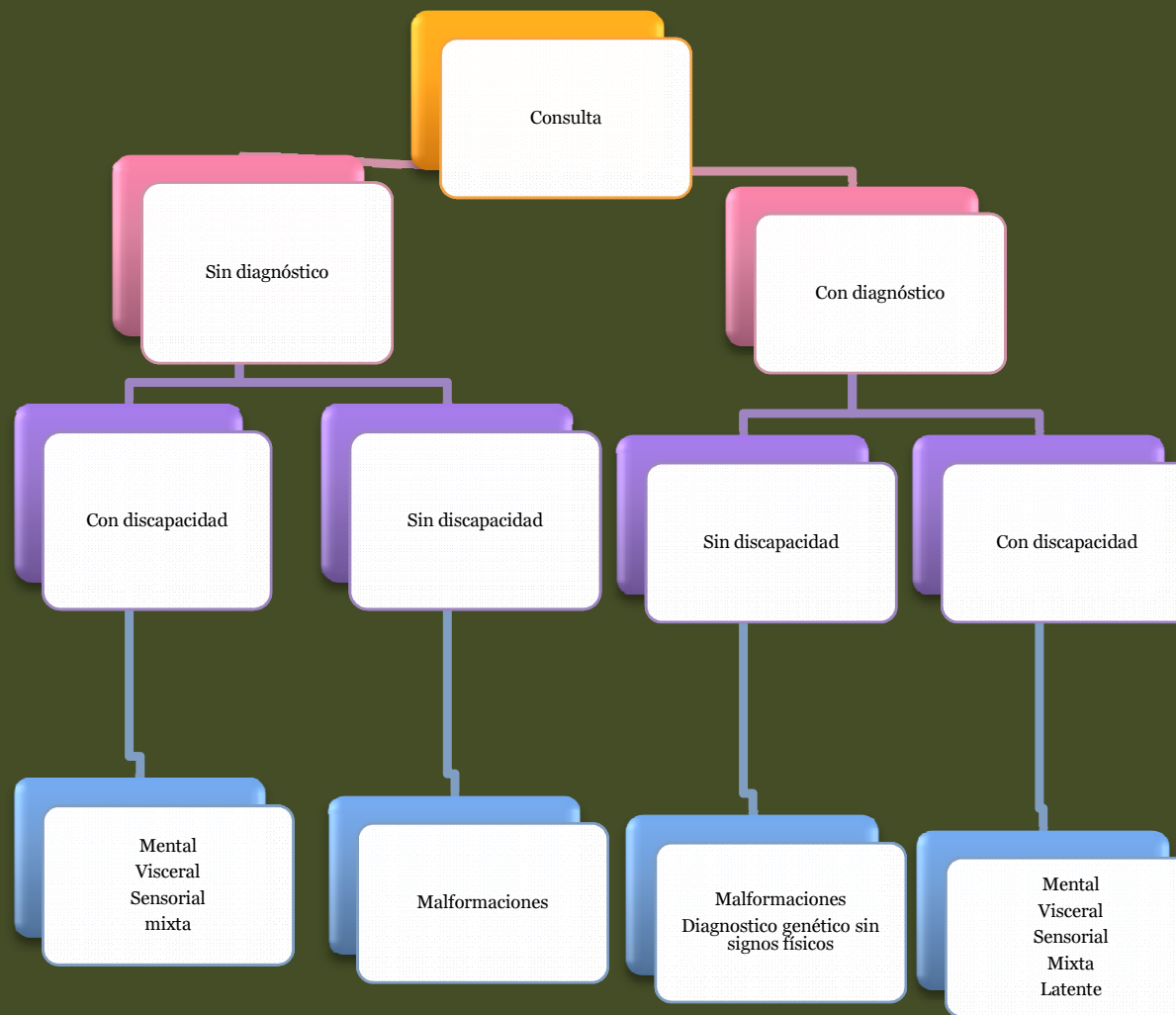
GEISER desarrolla desde hace 10 años el Servicio de información y orientación para pacientes, gratuito.

0800-333-3353

Coordinado por médicos

Este algoritmo nos permite ir generando medidas de orientación, información y contención que van desde lo general a lo particular.

Pero además permite pensar en acciones de atención primaria y prevención.





ER con Diagnóstico

Aun cuando el diagnóstico sea seguro sobrevienen múltiples incertidumbres :

Cuál es el mejor especialista

Existe tratamiento

Cómo conseguirlo

Quién coordina entre los especialistas

Quién más lo padece

Cómo se realiza el manejo cotidiano

Cómo será mi vida con esta condición

ER con Discapacidad

- Mental: El perfil específico de capacidades y dificultades las ER muchas veces producen una diversidad cualitativa y no sólo cuantitativa en términos mentales: Sind. Williams

- Viscerales : diferencias cualitativas. Ej: artritis reumatoidea infantil

- Sensoriales: diferencias cualitativas. Ej: Aniridia

ER sin discapacidad

- Malformaciones: implican un cuerpo diferente al esperado socialmente y esto genera muchas veces rechazo en el entorno. Esto afecta la relación del afectado con su vida en todas sus dimensiones.

- Ej: Apert

ER con discapacidad potencial

- El afectado no presenta ningún síntoma, ni signo pero sobre el pesa la posibilidad de que en cualquier momento la enfermedad genética se exprese. Muchos deben realizar tratamientos preventivos para retardar la posible expresión de la enfermedad o como portadores sanos deben pensar en la programación de su descendencia
- Ej: adrenoleucodistrofia



WALTER ARANEA / LOS ANDES

La médica solidaria que operará a chicos con malformaciones

Patricia Burrows es médica radiointervencionista del Hospital de Niños de Boston, Estados Unidos, que pertenece a la prestigiosa Universidad de Harvard. Ayer llegó a Mendoza para realizar una serie de operaciones que comenzarán hoy y se extenderán hasta el jueves. Burrows intervendrá quirúrgicamente, en forma gratuita, a seis chicos con malformaciones vascula-

res periféricas. Las operaciones se harán en el área de Hemodinamia del Hospital Español y participarán de ellas cinco médicos de los hospitales Notti y Español. El viaje de la especialista, que tuvo algunos inconvenientes burocráticos por el traslado del instrumental de cirugía, fue costeado por la Fundación Geiser. **PÁGINA 18A**



Madre ,Paciente y colegas del H.Notti





Programa Humanitario



Imágenes Copyright Fundación GEISER



Malargüe



Imágenes Copyright Fundación GEISER



2007



Imágenes Copyright Fundación GEISER



Nivel Institucional :

Capacitación: procedimientos, presentación de proyectos, bases de datos.

Proyecto incubadora : empoderización de la sociedad civil. Resultado: surgimiento de organizaciones específicas de ER. Argentina, Perú, Colombia, Brasil, Chile, Panamá, México.

Reunión Pacientes 2008 LA&C



Imágenes Copyright Fundación GEISER



Stephen Groft



Imágenes Copyright Fundación GEISER

Reuniones con los pacientes y organizaciones en Buenos Aires 2007



Imágenes Copyright Fundación GEISER



Ley Nacional

Autoridad de
aplicación
Ministerio de Salud

1. Definición
2. Cuidado Integral y calidad de vida para el paciente y su familia
3. Asistencia Integral:
 - Acceso al cuidado: detección precoz , diagnostico, tratamiento y recuperación .
 - Organismo específico
 - Participación de afectados en la elaboración de políticas estrategias y acciones .
 - Listado de patologías modificado anualmente .
 - Estudio epidemiológico
 - Seguimiento epidemiológico
 - Registro Nacional de pacientes
 - Centros y servicios de referencia
 - Asesoramiento , atención e investigación diagnostico genético.
 - Programas de transición : Niños a adultos



Ley Nacional

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.

- Pesquisa neonatal y detección enfermedades congénitas
- Detección de EPF, criterios de sospecha.
- Capacitación continua
- Articulación con : (Mincyt) La investigación socio sanitaria y el desarrollo de tecnologías
- Ministerio Educación
- Accesibilidad deporte y cultura
- Discapacidad
- Difusión de Información
- Concientización general
- Favorecer la integración de las Organizaciones de pacientes nacionales en las internacionales .
- Art.7 : acuerdos jurisdiccionales para la atención de pacientes no encuadrados en el artículo 6.



Otras Leyes

Provinciales

- Provincia de Bs As: promulgada
- Entre Ríos : proyecto de ley
- Salta : Proyecto de ley

- ¡MUCHAS GRACIAS!
- Fundación GEISER

- www.fundaciongeiser.org
- fundgeiser@yahoo.com.ar
- +54 261 4291987