



Sociedad Argentina de
Pediatría



Ministerio de
Salud
Presidencia de la Nación

4° Encuentro Nacional de Epidemiología Pediátrica

**“Enfermedades Poco Frecuentes”
(EPF)**

Dra. Romina Armando

Buenos Aires, 20 de Noviembre de 2014.-



DEFINICION

Prevalencia en la población es igual o inferior a **1 en 2000** personas.

EPF en cifras La PARADOJA de las EPF

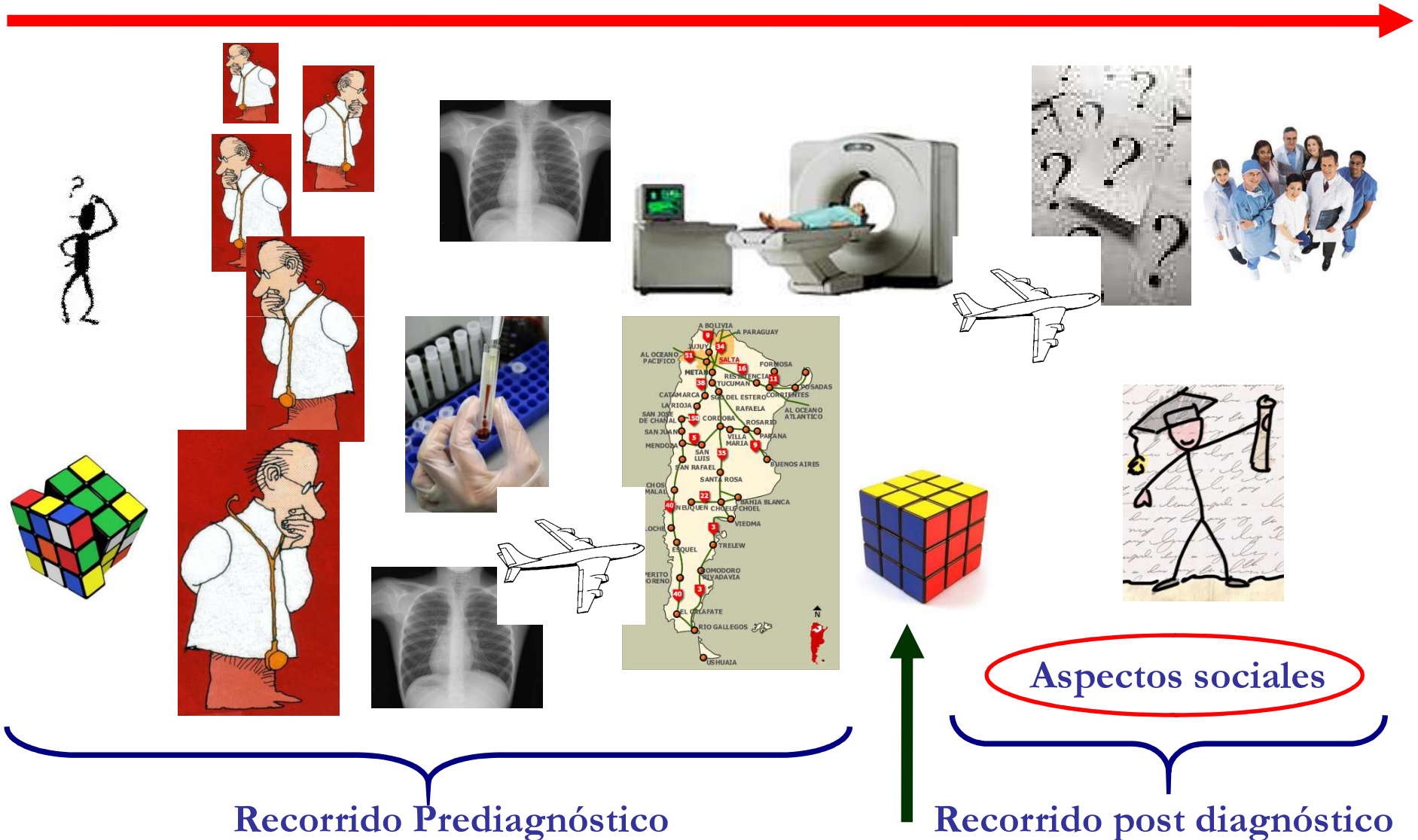
~~Pocos Pacientes
Pocas Enfermedades
Poco impacto en Salud Pública~~

- Son entre 5.000 y 8.000 tipos de enfermedades representa 6-8% de la población total.
- En **Europa** se calculan **30 millones** de personas afectadas.
- En **Argentina** según cálculos se estiman **3 millones** de personas afectadas, que en la mayoría comienza en la infancia (80% de etiología genética)

PREGUNTAS COMUNES

- ¿Qué enfermedad tiene?
- ¿Dónde busco información?
- ¿Qué hago con este paciente?
- ¿Hay algún profesional que atienda esta enfermedad en mi provincia?
- ¿Requiere algún estudio de genética para confirmar la enfermedad?
- ¿Hay en el país algún grupo de profesionales que siga estos pacientes?
- ¿Cómo contacto a estos equipos?

Recorrido común



Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

- **IMPACTO NEGATIVO**
 - **CARACTERISTICAS COMUNES**
 - Nuevo concepto en **SALUD PUBLICA**

- **POLITICAS PUBLICAS IMPLEMENTADAS EN OTROS PAISES**
 - **Planes estratégicos de EPF** en Francia, España, Bélgica.

7 líneas de abordaje o prioridades

Información

Servicios y/o centros de expertos

Capacitación

Social

Investigación

Prevención y detección precoz

Terapias



Página Principal

Institucional →

Transparencia →

Comunicación

Institucional →

Atención al Usuario

Preguntas Frecuentes

Contactos

Programas y Áreas de Interés Social →

Habilitaciones de Servicios de Salud →

Habilitaciones de Productos de Salud →

Trámites para Profesionales de la Salud →

Consulta Expedientes

Licitaciones y Compras

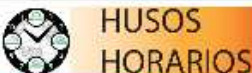
Sector para funcionarios →

Recursos humanos

Comunicación y difusión →

Vínculos →

Banners



Junasa

Defectos

Economía de la salud

Epidemiología

Relaciones Internacionales y Cooperación

[Inicio](#) | [DPES \(Departamento de Programación\)](#) | [Área Ciclos de Vida](#) | [Programa Salud de la Niñez](#)

ORDENANZA 447/2009

REGISTRO NACIONAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES Raras

Es obligatorio notificar en el territorio nacional, todos los defectos congénitos, independientemente de su edad, condición de nacimiento (nacidos vivos o muertos mayores de 500 gramos) y momento del diagnóstico. (ORDENANZA 447/2009)

Registro Nacional de Defectos Congénitos y Enfermedades Raras (RND CER)

Coordinadora: Dra. Mariela Larrandaburu

Lugar: Departamento de Vigilancia Epidemiológica en Salud

Teléfono: 2409 12 00

Fax: 2408 58 38

E - mail: congenitos@msp.gub.uy

REGISTRO NACIONAL DE DEFECTOS CONGÉNITOS Y ENFERMEDADES Raras (RND CER)

A nivel mundial los defectos congénitos (DC) constituyen un problema de salud pública que impactan seriamente en la salud infantil y en la discapacidad.

Si bien en Uruguay la tasa de mortalidad infantil (MI) muestra una tendencia decreciente, a pesar de estos logros, la mortalidad infantil por malformaciones, deformidades y anomalías cromosómicas, ocupa el segundo lugar, permaneciendo su tasa prácticamente constante desde hace tres décadas. En cifras significan que 1 de cada 4 a 5 niños menores de 1 año fallece por esta causa. En Uruguay nacen entre 1200-3400 niños con defectos congénitos por año lo que significa entre 3 a 5 niños por día.

Es ampliamente conocido que la prevención de defectos congénitos puede realizarse satisfactoriamente en más del 50% de los casos, por tanto, resulta imprescindible desarrollar estrategias de salud pública dirigidas a la población general y a esta población vulnerable que promuevan su inclusión social. Dichas estrategias deben incluir el fortalecimiento de la prevención primaria (uso de ácido fólico, hábitos y estilos de vida saludables, control de posibles agentes teratogénicos, vacunación), de la prevención secundaria (cuidado prenatal, opciones reproductivas, tamizaje prenatal), y de la prevención terciaria (pesquisa neonatal, diagnóstico oportuno, atención y rehabilitación temprana).

Sin duda que esto requiere diversas acciones que involucran no solo al sector salud sino a toda la sociedad. Avanzar en este sentido implica:

- Sensibilizar a la población y a los equipos de salud en esta temática. Capacitar al equipo de salud en la prevención, diagnóstico y tratamiento de los Defectos Congénitos.
- Incorporar la Genética Médica en la canasta básica de prestaciones del
- Sistema Nacional Integrado de Salud.
- Desarrollar el Asesoramiento Preconcepcional.

El Ministerio de Salud Pública ha determinado que el Programa Nacional de Salud de la Niñez constituye una prioridad. En este sentido, avanzar en el desarrollo de un sistema de protección infantil implica garantizar la igualdad de oportunidades de crecimiento y desarrollo de todos los niños y niñas, independientemente de su origen social, etnia, género, o condición social.

Login

Usuario:

Contraseña:

[Conectar](#)

Últimas Noticias

ENFERMEDADES Raras

♦ 21/02/2013-01/01/2015

FOLLETO INFORMATIVO DEL REGISTRO
[Descárguelo aquí](#)

♦ 17/06/2013-04/11/2013

ICORD 2013-The 8th International
Conference on Rare Diseases and
Orphan Drugs

[Enlace Externo](#)

[» ver más noticias](#)

Enlaces



♦ [Información de enfermedades raras y de medicamentos huérfanos para todo tipo de público.](#)

♦ [:: Para cualquier consulta o Información sobre Enfermedades Raras ?](#)

[Servicio de Información y Orientación en ER](#)

[» ver más enlaces](#)

Enfermedad Rara o Poco Frecuentes

Nacional

1) 2007 – 2010: 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. Financiado por el Ministerio de Ciencia y Tecnología.

2) Con fecha 3 de Agosto de 2011 se promulgó la

Ley 26. 689 de Asistencia Integral a Personas con enfermedades poco frecuentes

El artículo 3º establece que la autoridad de aplicación –rol asignado al **Ministerio de Salud** de la Nación según el Art. 4º - debe **promover un conjunto importante de objetivos** (22) reconociendo por tanto la multidimensionalidad de la problemática, y abarcando sus distintos aspectos.

3 de Agosto de 2011

Ley 26. 689

Asistencia Integral a Personas con
Enfermedades poco frecuentes
(EPF)

PROGRAMA NACIONAL EPF

1. Creación por Decreto Presidencial (2014) del Programa de EPF dentro de la Dirección de Medicina Comunitaria (en proceso)

3 de Agosto de 2011

Ley 26. 689

Asistencia Integral a Personas con
Enfermedades poco frecuentes
(EPF)

PROGRAMA NACIONAL EPF

1. Creación por Decreto Presidencial (2014) del Programa de EPF dentro de la Dirección de Medicina Comunitaria (en proceso)
2. Portal de Información de Enfermedades Poco Frecuentes, público y gratuito.

Idiomas: FR | EN | **ES** | DE | IT | PT

orphanet

Portal de información de enfermedades raras
y medicamentos huérfanos



*Ninguna enfermedad es tan **rara** como
para no merecer nuestra atención*

[Página principal](#)

[Sobre Orphanet](#)

[Ayuda](#)

[Contacte con nosotros](#)





Nuestros servicios

Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados

Herramienta de soporte al diagnóstico

Guías de actuación de emergencia

Inventario de medicamentos huérfanos

Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen test diagnósticos para enfermedades raras

Directorio de centros expertos

Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos

Directorio de asociaciones de pacientes

Directorio de profesionales e instituciones

Boletín

Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Informes de Orphanet

Prevalencia de la enfermedades raras

Registros de enfermedades en Europa*

Proyectos de investigación europeos y redes clínicas *

Listado de medicamentos huérfanos

Informe de Actividad de Orphanet

Encuestas de satisfacción *

Contribuir a Orphanet

Registre su actividad

Patrocinar Orphanet * [↗]

Descargar nuestros datos

Orphadata [↗]

* Sólo disponible en Inglés

Boletín

[Leer el último boletín](#)

[Leer los números anteriores](#)

[Suscribirse al boletín](#)

Otros documentos

[Council Recommendation on an action in the field of rare diseases \[↗\]](#)

[State of Art of rare diseases \[↗\]](#)

Otros sitios web sobre enfermedades raras

[Enfermedades poco comunes - Comisión Europea](#)

[EUCERD](#)

[European Medicines Agency](#)

[Office of rare diseases research \(US\)](#)

Eventos

[Ver todos](#)

APR
14

First GENCODYS International Conference: Integrative Networks in Intellectual



Nuestros servicios

Inventario, clasificación y enciclopedia de enfermedades raras, con los genes implicados

Herramienta de soporte al diagnóstico

Guías de actuación de emergencia

Inventario de medicamentos huérfanos

Directorio de laboratorios clínicos que ofrecen test diagnósticos para enfermedades raras

Directorio de proyectos, ensayos clínicos, registros y biobancos activos

Directorio de asociaciones de pacientes

Directorio de profesionales e instituciones

Boletín

Colección de informes temáticos, los Informes de Orphanet

Boletín

[Leer el último boletín](#)

[Leer los números anteriores](#)

[Suscribirse al boletín](#)

Otros documentos

[Council Recommendation on an action in the field of rare diseases](#)

[State of Art of rare diseases](#)

Distrofia muscular de Duchenne

Número de Orphanet	: ORPHA98896	CIE-10	: G71.0
Sinónimos	: DMD Distrofinopatía grave tipo Duchenne	OMIM	: 310200 [↗]
Prevalencia	: 1-9 / 100 000	UMLS	: C0013264
Herencia	: Recesivo ligado al X	MeSH	: D020388
Edad de inicio o aparición	: Infancia	MedDRA	: 10013801
		SNOMED CT	: 76670001

RESUMEN

La distrofia muscular de Duchenne (DMD) es una enfermedad neuromuscular caracterizada por atrofia y debilidad musculares progresivas, como consecuencia de la degeneración de los músculos esqueléticos, lisos y cardíacos. La DMD afecta principalmente al sexo masculino, con una incidencia de 1 por cada 3.300 nacimientos de varones. Las mujeres son habitualmente asintomáticas, pero un porcentaje pequeño de mujeres portadoras presenta formas moderadas de la enfermedad (forma sintomática de la distrofia muscular de Duchenne y Becker en la mujer portadora; ver este término). El inicio de la enfermedad ocurre durante la temprana infancia y los niños afectados pueden mostrar retraso en el desarrollo motor o retraso en el desarrollo global. En general, los niños afectados de DMD no son capaces de correr o saltar. La enfermedad progresa rápidamente y el niño desarrolla «marcha de pato» con hipertrofia de las pantorrillas (signo de Gowers positivo). Los niños empiezan a tener dificultades para subir escaleras y comienzan a caerse con frecuencia. La capacidad para caminar se pierde entre los 10 y 12 años de edad. La esperanza de vida es limitada, con una media de 25 años.

Información adicional

Más información sobre esta enfermedad

- > Clasificaciones (4)
- > Genes (2)
- > Páginas Web (5)

Recursos sanitarios para esta enfermedad

- > Centros expertos (246)
- > Test diagnósticos (187)
- > Asociaciones de pacientes (61)
- > Medicamentos huérfanos (22)

Investigación sobre esta enfermedad

- > Proyectos de investigación (109)

Información adicional

Más información sobre esta enfermedad

- > Clasificaciones (7)
- > Genes (3)
- > Publicaciones en Pubmed [↗]
- > Páginas Web (11)

Recursos sanitarios para esta enfermedad

- > Centros expertos (192)
- > Test diagnósticos (90)
- > Asociaciones de pacientes (44)
- > Medicamentos huérfanos (0)

Investigación sobre esta enfermedad

- > Proyectos de investigación (7)
- > Ensayos clínicos (0)
- > Registros y biobancos (10)
- > Redes (4)

Informes de Orphanet

- > Prevalencia
- > Medicamentos huérfanos en Europa

Participar / informarse

- > Leer el boletín de información
- > Leer el OJRD [↗]
- > Registre su actividad



Ministerio de
Salud
Presidencia de la Nación

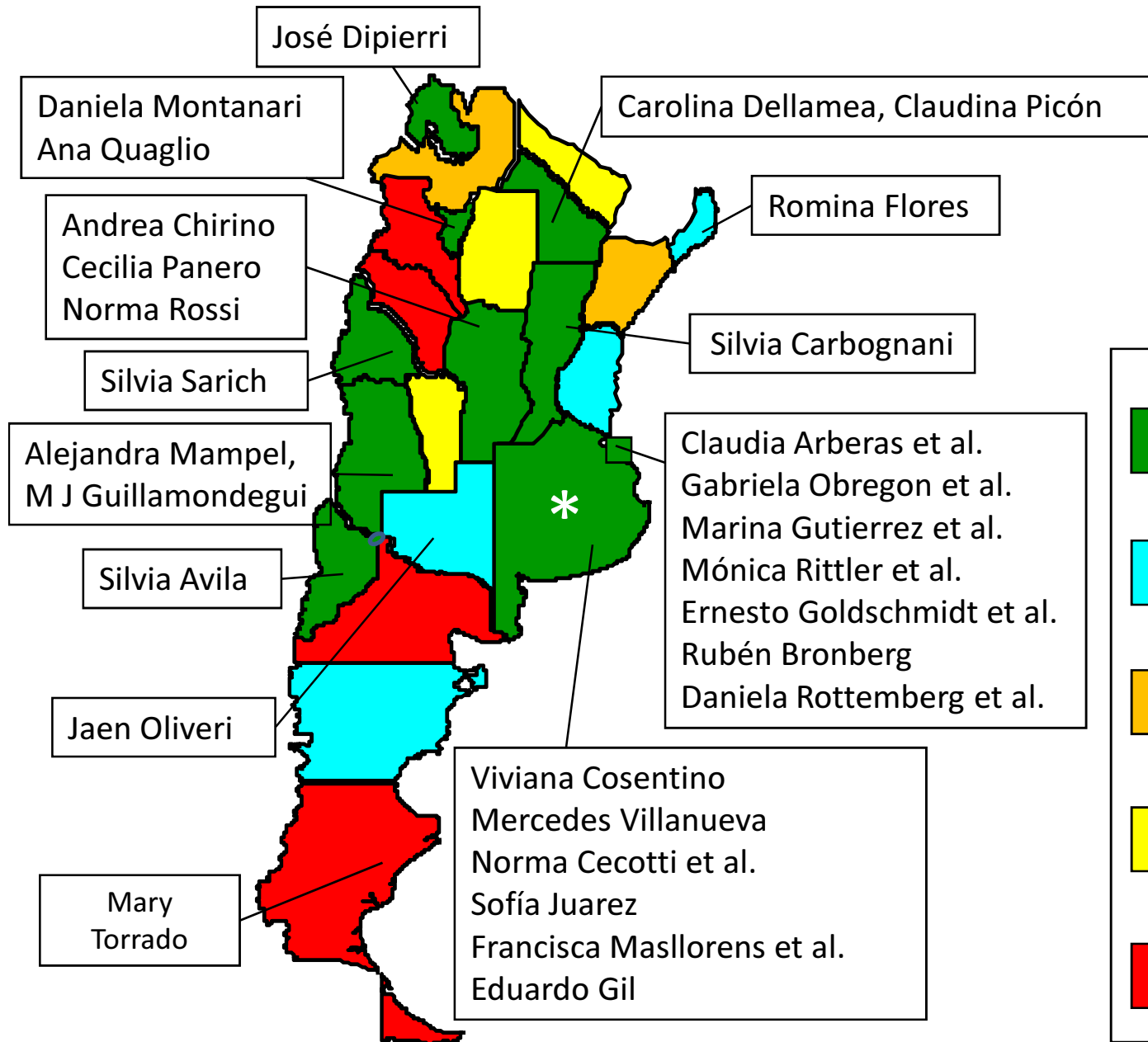
Programa

**Red Nacional de
Genética Médica**

Servicios de genética

Programa

Red Nacional de Genética Médica



Médico Genetista

RRHH para diag. citogenético
* Prov. de Bs As, recursos insuficientes

Médico Genetista Itinerante
RRHH para diag. citogenético

RRHH para diag. citogenético, sin médico genetista

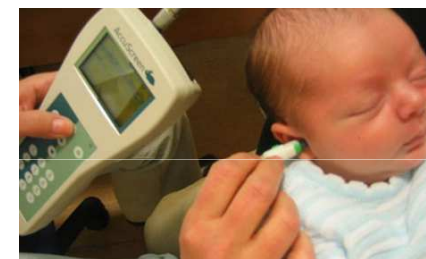
Médico y/o RRHH para diag. citogenético en formación

No hay médico genetista ni Ni RRHH para citogenética

Programa
Red Nacional de Genética Médica



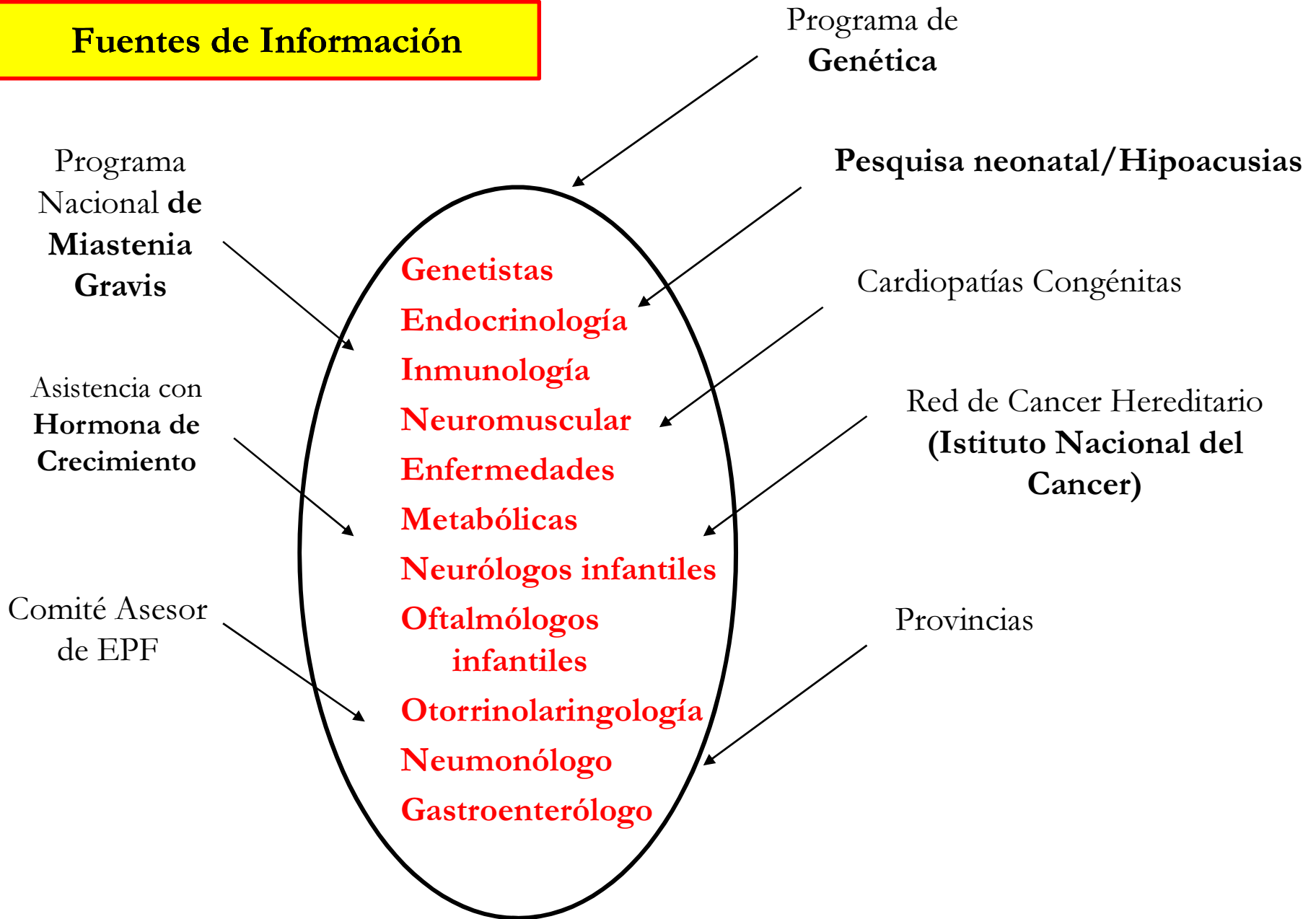
Asistencia con
Hormona de Crecimiento



PROGRAMA NACIONAL DE
CARDIOPATÍAS CONGÉNITAS (PNCC)

Programa
Nacional de
Miastenia Gravis

Fuentes de Información



A continuación les adjuntamos un modelo de los datos que solicitamos recabar.

RED clínica de Enfermedades Poco Frecuentes

Contacto que brinda la información:
mail de contacto:

1) Redes

Provincia	Ciudad	Hospital/Institución	Sector	Nombre del Profesional	Especialidad	Datos de contacto (TE institucional con interno/mail)

Les solicitamos que nos envíen la información a las siguientes casillas de mail
romina_armando@yahoo.com
bmaier@sps.gov.ar

Desde ya les agradecemos mucho su colaboración,

Atentamente,
Dra. Romina Armando
Lic. Brenda Maier

Genética

Endocrinología

Inmunología

Neuromuscular

Enfermedades

Metabólicas

Neurólogos
infantiles

Oftalmólogos
infantiles

Otorrinolaringol
ogía

Neumonólogo

Gastroenterólogo

DEFECTOS CONGENITOS Y ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

¿Qué es un defecto congénito?
¿ Qué es una EPF?
¿ Que es la pesquisa neonatal?
¿ Qué es la hormona de crecimiento?
Consumo de alcohol durante el embarazo
Exposición de teratógenos durante el embarazo
Linea Salud Fetal
0800...

Servicios de Genética
Laboratorios de citogenética
Laboratorios de Biología Molecular
Directorio de especialistas
¿ Qué es el RENAC?
Linea Salud Fetal
Enfermedades de la pesquisa neonatal: Guías de seguimiento
Indicaciones de Hormona de crecimiento 2014

Sociedades científicas
ONG
Link de otros Ministerios
Link con Paginas internacionales (ORPHANET)
Link con EURORDIS

DEFECTOS CONGENITOS Y ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

Servicios de Genética
Laboratorios de citogenética
Laboratorios de Biología
Molecular
Directorio de especialistas
¿ Qué es el RENAC?
Linea Salud Fetal
Enfermedades de la pesquisa
neonatal: Guías de
seguimiento
Indicaciones de Hormona de
crecimiento 2014

Provincia de Neuquén
Hospital Castro Rendón
•Introducción
•Objetivos y RESULTADOS del
registro
•Maternidades por provincias
que están adheridas
•FORMULARIO ON LINE
Te : 02900000000

DEFECTOS CONGENITOS Y ENFERMEDADES POCO FRECUENTES

PAGINA MSAL | BUSCADOR | 0-800-SALUD RESPONDE



Telefono: (011) 43840324
Av. 9 de Julio 1925 (C1073ABA)
Buenos Aires - Republica Argentina

→ www.msal.gov.ar/inc/index.php/programas/plan-nacional-de-tumores-familiares-y-hereditarios-procafa



Tel.: (5411) 5219-1088
Av. Julio A. Roca 781 10°
Buenos Aires - República Argentina
E-mail: inc@msal.gov.ar

[INICIO](#) | [INSTITUCIONAL](#) | [ACERCA DEL CÁNCER](#) | [PROGRAMAS](#) | [CAPACITACIÓN](#) | [INVESTIGACIÓN Y EPIDEMIOLOGÍA](#) | [COMUNICACIÓN](#)

Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios (PROCAFA)



[Presentación](#) | [Acciones](#) | [Red Argentina de Cáncer Familiar \(RACAF\)](#) | [Contacto](#)

Una de las primeras iniciativas del Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios fue la realización de un diagnóstico de situación nacional, mediante un [Censo de Recursos Humanos y Moleculares en Cáncer Hereditario](#) que abarcó instituciones tanto públicas como privadas y permitió delinear el panorama nacional e identificar centros de atención, complejidad, tipo de asistencia brindada y ubicación regional de los recursos.

En consonancia con los hallazgos de este Censo, el Plan Nacional de Tumores Familiares y Hereditarios

BUSCAR

[BÚSQUEDA AVANZADA](#)

SEGUINOS EN:



DEFECTOS CONGENITOS Y ENFERMEDADES POCO FRECUENTES



www.sap.org.ar/docs/profesionales/consensos/IndicacionesUsoHormonaCrecimiento.pdf

Sociedad Argentina de Pediatría Subcomisiones, Comités y Grupos de Trabajo

Arch Argent Pediatr 2014;112(1):89-95 / 89

Actualización. Indicaciones actuales para el uso de la hormona de crecimiento

Growth hormone treatment update

*Comité Nacional de Endocrinología de la Sociedad Argentina de Pediatría**

<http://dx.doi.org/10.5546/aap.2014.89>

RESUMEN

La baja talla en la infancia es una causa frecuente de derivación al endocrinólogo infantil, y corresponde la mayoría de las veces a variantes normales del crecimiento.

Inicialmente la terapéutica con hormona de crecimiento humana estaba circunscripta a los niños que presentaban deficiencia de dicha hormona. A partir de la producción de la hormona recombinante humana por ingeniería genética se pudo ampliar su uso a otras patologías.

Palabras clave: hormona de crecimiento recombinante humana.

ABSTRACT

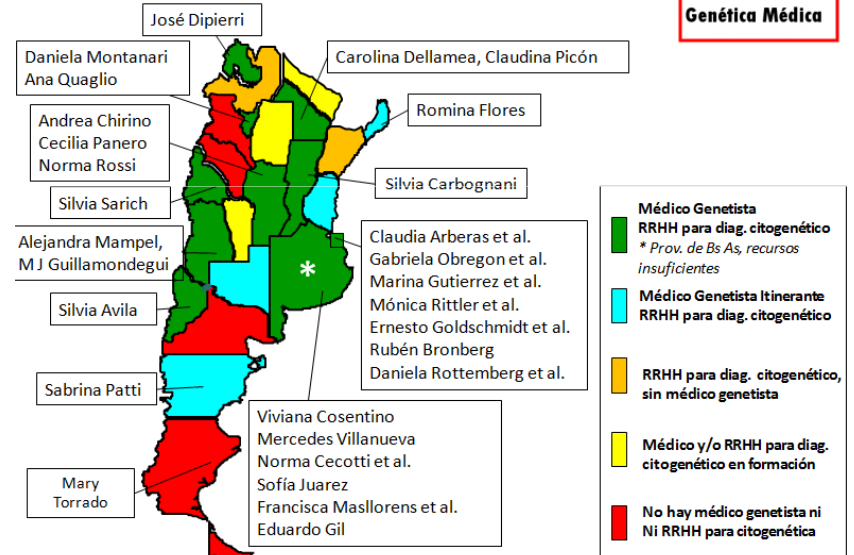
La HC es un péptido compuesto por 191 aminoácidos secretado por la adenohipófisis. Su liberación está regulada por un factor liberador hipotalámico (GHRH) y un factor inhibidor (somatostatina). La deficiencia de HC produce talla y/o velocidad de crecimiento bajas y su exceso, gigantismo en la infancia y acromegalia en la adultez. Su principal acción se ejerce sobre el hueso y tejido conectivo estimulando el crecimiento,

CIBERSALUD RED FEDERAL DE INFRAESTRUCTURA Y SERVICIOS PARA LA SALUD



Servicios de genética

Programa
Red Nacional de Genética Médica



3 de Agosto de 2011

Ley 26. 689

Asistencia Integral a Personas con
Enfermedades poco frecuentes
(EPF)

PROGRAMA NACIONAL EPF

1. Creación por Resolución Ministerial del Programa de EPF dentro de la Dirección de Medicina Comunitaria (en proceso)

INFORMACION

2. Portal de Información de Enfermedades Poco Frecuentes, público y gratuito.

REDES/CENTROS DE REFERENCIA

- 3- Articulación con otros programas de la DIMECO:
Programa de Genética: Identificación de Referentes provinciales.

Enfermedades Raras o Poco Frecuentes

- **IMPACTO NEGATIVO**
 - **CARACTERISTICAS COMUNES**
 - Nuevo concepto en **SALUD PUBLICA**

- **POLITICAS PUBLICAS IMPLEMENTADAS EN OTROS PAISES**
 - **Planes estratégicos de EPF** en Francia, España, Bélgica.

7 líneas de abordaje o prioridades

Información

Servicios y/o centros de expertos

Capacitación

Social

Investigación

Prevención y detección precoz

Terapias

3 de Agosto de 2011

Ley 26. 689

Asistencia Integral a Personas con
Enfermedades poco frecuentes
(EPF)

PROGRAMA NACIONAL EPF

1. Creación por Decreto Presidencial (2014) del Programa de EPF dentro de la Dirección de Medicina Comunitaria (en proceso)

INFORMACION

2. Portal de Información de Enfermedades Poco Frecuentes, público y gratuito.

REDES/CENTROS DE REFERENCIA

3. Articulación con otros programas de la DIMECO:
Programa de Genética: Identificación de Referentes provinciales.

OTROS

4. REGISTROS.



III International EPIRARE Workshop

Rome
24-25 November 2014

EPIRARE (European Platform for Rare Disease Registries) is a three-year project co-funded by the European Commission within the EU Program of Community Action in the field of Public Health. EPIRARE started officially on April 15, 2011.

Final EPIRARE Deliverables

The EPIRARE deliverables are available.

The issues raised by the legislation on Personal Data Protection and the actions taken by EPIRARE are dealt with in the Deliverables 2.1, 2.2, 2.3, 2.4.

The EPIRARE Deliverables D3, D4, D5; D9.3 describe the basic features of a European Platform for Rare Disease Registries.

These documents have been elaborated on the basis of surveys and consultations involving the many potential stakeholders of the Platform.

The results of the surveys and consultations are reported in the other EPIRARE Deliverables.

The relations among the EPIRARE Deliverables are presented in the [Overview](#).



International Conference
Rare Diseases: Europe's Challenge
Rome - 31 October 2014



3 de Agosto de 2011

Ley 26. 689

**Asistencia Integral a Personas con
Enfermedades poco frecuentes
(EPF)**

PROGRAMA NACIONAL EPF

1. Creación por Resolución Ministerial del Programa de EPF dentro de la Dirección de Medicina Comunitaria (en proceso)

INFORMACION

2. Portal de informacion publico y gratuito, con posibilidad de adhesion a ORPHANET

REDES/CENTROS DE REFERENCIA

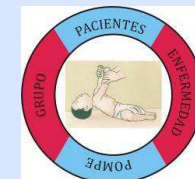
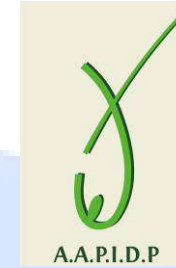
3. Articulación con otros programas de la DIMECO:
Programa de Genética: Identificación de Referentes provinciales.

OTROS

- 4- REGISTROS
5. Articulacion con paises vecinos
6. Articulación con ONG



Ministerio de Salud
Presidencia de la Nación





La Voz de los Pacientes con Enfermedades Raras en Europa 

- [Acerca de EURORDIS](#)
- [Enfermedades Raras](#)
- [Política de la UE](#)
- [Medicamentos Huérfanos](#)
- [Vivir con una enfermedad rara](#)
- [Servicios a los Pacientes](#)
- [Recursos de formación](#)
- [Noticias y Eventos](#)

[Página de inicio](#)

Idiomas [EN](#) | [FR](#) | [DE](#) | [ES](#) | [IT](#) | [PT](#) | [RU](#)



La normativa propuesta sobre la Protección de Datos se retrasa

[ECRD 2014: ¡abierto el plazo de presentación de carteles!](#)

[Premios EURORDIS 2014](#)

[Disponible ahora el Informe EUCERD](#)

[Actualización de la legislación de Protección de Datos en UE](#)

Quienes somos

EURORDIS es una alianza no gubernamental de organizaciones de pacientes dirigida por pacientes que representa a 590 organizaciones de pacientes de enfermedades raras en 54 países, dando cobertura a más de 4.000 enfermedades.

- [Nuestros Miembros](#)
- [Nuestra misión](#)

Qué buscas:



4° Encuentro Nacional de Epidemiología Pediátrica

“Enfermedades Poco Frecuentes”
(EPF)

GRACIAS!!!!!!

Dra. Romina Armando

Buenos Aires, 20 de Noviembre de 2014.-

