

FIBROSIS QUÍSTICA: ASPECTOS MÉDICOS, LEGALES Y SITUACIÓN ACTUAL

**CURSO AUDITORÍA MÉDICA HOY 2020 DR. ORLANDO,
AGUSTIN**



Dra. Marina Guidone

“Ay, de aquel niño que al ser besado en la frente sabe salado. Él está embrujado y pronto debe morir”. (Esta frase del folklore irlandés del siglo XV, atribuía el sabor salado del sudor a una brujería).

INDICE

<u>INTRODUCCION</u>	3
<u>CAPITULO I: FIBROSIS QUISTICA: ENFOQUE MÉDICO</u>	4
1. EPIDEMIOLOGIA.....	4
2. FISIOPATOLOGIA.....	4
3. GENETICA.....	5
4. MANIFESTACIONES CLINICAS.....	5
5. DIAGNOSTICO	7
6. TRATAMIENTO.....	9
7. NUEVOS TRATAMIENTOS.....	10
8. ORGANIZACIÓN DE LA ATENCION.....	11
<u>CAPITULO II: MARCO LEGAL DE LA FIBROSIS QUISTICA</u>	12
<u>CAPITULO III: REALIDAD Y PROBLEMÁTICA DE LA IMPLEMENTACION DE</u> <u>LA LEY 27.552</u>	21
<u>CONCLUSION</u>	25
<u>BIBLIOGRAFIA</u>	26
<u>ANEXO</u>	27

INTRODUCCION

La fibrosis quística o mucoviscidosis (se denominará en este trabajo, FQ) es una enfermedad genética multisistémica de herencia autosómica recesiva, caracterizada por la disfunción de las glándulas de secreción exocrinas.

Forma parte de las Enfermedades Poco Frecuentes (EPOF). En Argentina, se denomina enfermedad poco frecuente a aquellas patologías que se manifiestan en al menos 1 persona cada 2.000 habitantes. En conjunto representan a 3,5 millones de argentinos. Estas enfermedades en su mayoría son de origen genético, crónicas, degenerativas y, en muchos casos, pueden producir algún tipo de discapacidad. Una gran cantidad son graves y ponen en serio riesgo la vida de los pacientes si no se las diagnostica a tiempo y se las trata de forma adecuada.

La Fibrosis Quística fue descrita por primera vez en 1938 por Dorothy Andersen médica pediatra y patóloga estadounidense. Recién en 1979 se contó con la prueba de screening neonatal, mediante la utilización de tripsina inmuno reactiva. En la década de 1980, exactamente en 1983, se descubrió que el defecto fundamental se debe a la falla de secreción celular de cloro de las células, un paso decisivo en la comprensión del defecto básico. En 1989, Lap-Chee Tsui logra identificar y aislar el gen defectuoso ubicado en el brazo largo del cromosoma 7 y a la proteína a la cual codifica, proteína de conductancia transmembrana de la FQ (CFTR, por sus siglas en inglés), un canal activado por AMPcíclico que conduce el cloro a través de las membranas de las células epiteliales y que regula otros canales. (1)

Esta enfermedad condiciona graves problemas físicos y psicosociales que alteran la calidad de vida de los enfermos, de sus familiares y de todo su entorno social. La principal causa de morbilidad y mortalidad continúa siendo la afectación respiratoria.

Hoy en día se conoce que el diagnóstico precoz, el conocimiento de la fisiopatología, el tratamiento adecuado y el abordaje integral del paciente con FQ (atención por parte de un equipo interdisciplinario, clínicos, neumólogos, gastroenterólogos, nutricionistas, enfermeros, kinesiólogos, psicoterapeutas, trabajadores sociales) mejoran sustancialmente la calidad de vida y aumentan la edad media de sobrevida.

El 10 de noviembre de 2020 se reglamenta bajo el decreto 884/20 la Ley 27552, ley que declara de "interés público" la lucha contra la enfermedad de fibrosis quística y estableció el régimen legal de protección, atención de salud, trabajo, educación, rehabilitación, seguridad social y prevención, para que las personas con Fibrosis Quística alcancen su desarrollo e inclusión social, económica y cultural.

El objetivo de este trabajo es desarrollar el impacto de dicha legislación de utilidad en el área de auditoría médica y gestión en salud. Para ello, se describirá una actualización de la fibrosis quística en cuanto diagnóstico, manifestaciones clínicas y tratamiento, el marco legal regulatorio con sus características de cobertura y la realidad y problemática de su implementación,

(1) Astudillo Pedro, *Historia de la fibrosis quística*, disponible en <http://www.neumologia-pediatrica.cl>

CAPITULO I: FIBROSIS QUISTICA: ENFOQUE MEDICO

1. EPIDEMIOLOGIA

Es la enfermedad hereditaria/genética más frecuente de la población caucásica y tiene una incidencia de 1/7200 nacidos vivos. En el país nacen aproximadamente entre 80 y 100 niños por año con diagnóstico de Fibrosis Quística. De acuerdo al Registro Nacional de Fibrosis Quística (Renafq), en Argentina nacen entre 80 y 100 niños por año que padecen esta patología crónica y hereditaria que afecta la capacidad pulmonar y ocasiona serios problemas digestivos e infecciones que pueden ser mortales. Según la OMS, es una de las denominadas “enfermedades raras o poco frecuentes”, ya que su prevalencia está por debajo de cinco personas por cada 10 mil habitantes. En el mundo, hay entre 70 y 80 mil con FQ, sin embargo, resulta complejo establecer una cifra exacta porque muchas naciones ni siquiera cuentan con registros ni recopilan datos al respecto.

En el Octavo Congreso de Neumonología de la Sociedad Argentina de Pediatría del año 2018, según el Registro Nacional de Fibrosis Quística (RENAFQ), se han notificado entre el año 2011 y 2018, 1070 casos de FQ. Conforme la distribución según grupo etario al momento del diagnóstico, el 61 % de los casos corresponde al grupo de 0 a 12 meses, dato de interés si sabemos la relevancia que implica el diagnóstico precoz.

En el 88,5% se identificó mutaciones en el gen CFTR de los cuales el 80% presentó mutaciones del tipo delta F508, la más frecuente. (2)

2. FISIOPATOLOGIA

La FQ es una enfermedad multisistémica que afecta los pulmones, el sistema digestivo, las glándulas sudoríparas y el aparato reproductor. La fisiopatología subyacente está relacionada con el transporte anormal de cloruro y sodio a través del epitelio secretor, causado por variantes en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la FQ (CFTR) ubicado en el cromosoma 7, lo que produce secreciones viscosas y espesas en los bronquios, el tracto biliar, el páncreas, los intestinos y el sistema reproductivo.

La enfermedad pulmonar continúa siendo la principal causa de morbilidad y mortalidad. A lo largo de un tiempo muy variable que va desde meses hasta décadas después del nacimiento, los individuos eventualmente desarrollan una infección crónica del tracto respiratorio con una variedad característica de flora bacteriana, lo que lleva a una insuficiencia respiratoria progresiva. La obstrucción de las vías respiratorias crónica es seguida por la colonización pulmonar con bacterias patógenas, incluyendo *Haemophilus influenzae*, *Staphylococcus aureus*, y, finalmente, *P. Aeruginosa*.

(2) Octavo Congreso de Argentino de Neumonología, 2018, Registro Nacional de Fibrosis Quística, Comité Nacional de Neumonología, Sociedad Argentina de Pediatría

A nivel gastrointestinal, la alteración del flujo de secreciones biliares y pancreáticas causa mala digestión y malabsorción, así como enfermedad hepática y pancreática progresiva, que conduce a diabetes relacionada con la FQ.

3. GENETICA

La FQ es causada por mutaciones patogénicas en un solo gen grande en el cromosoma 7 que codifica la proteína reguladora de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR). Esta proteína en condiciones normales, está presente en la membrana apical de las células epiteliales de las glándulas exocrinas donde actúa principalmente en el transporte activo de iones cloruro y parece ser capaz de regular la función de otros canales iónicos. Se conocen más de 1900 mutaciones y variaciones de este gen, la mayoría causan la enfermedad. La más frecuente es la denominada delta F508 que se encuentra presente en aproximadamente el 70% de los alelos FQ a nivel mundial. Un grupo de tan solo 20 mutaciones aparece con frecuencias individuales superiores al 1% y el resto son muy raras o, en algunos casos, características de un determinado grupo poblacional.

Las mutaciones se pueden clasificar desde el punto de vista funcional en cinco clases, desde la pérdida completa de la función del canal hasta una cierta actividad residual. La contribución de estas diferentes variantes alélicas del gen CFTR a la variabilidad clínica o al grado de afectación ha sido evaluada mediante estudios de correlación genotipo-fenotipo.

El creciente conocimiento de la etiología y la patogenia de la enfermedad a nivel molecular motivó el desarrollo de nuevas estrategias terapéuticas orientadas a corregir la disfunción del gen, por lo que la genotipificación de los pacientes FQ adquiere también importancia para la futura aplicación de tratamientos específicos de acuerdo a la clase de mutación. (3).

4. MANIFESTACIONES CLINICAS

Las características específicas del cuadro clínico dependen, además del genotipo, del tiempo de evolución. Existe una gran variación en relación con la edad de inicio y el ritmo individual de progresión de la enfermedad. Ésta suele manifestarse en los primeros meses de vida con problemas respiratorios asociados a manifestaciones digestivas como diarrea crónica y retraso del desarrollo. A lo largo de la vida aparecen otros signos y síntomas que configuran la historia natural de la enfermedad. En el período neonatal puede existir retraso en la evacuación del meconio, ictericia prolongada o anemia, hipoproteinemia y edemas.

(3) Comités Nacionales de Neumonología, Nutrición, Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología, *Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización*, Sociedad Argentina de Pediatría, 2018

En 10-20% de los pacientes, el íleo meconial puede ser la primera manifestación de la enfermedad. Se produce por la impactación de meconio deshidratado en el íleon terminal, con un cuadro de obstrucción intestinal.

En el lactante, las alteraciones respiratorias pueden ser la primera manifestación, con tos, broncoespasmo o bronconeumonías de repetición. Algunos niños pueden tener atrapamiento de aire con aumento del diámetro anteroposterior del tórax, no siendo raro que sean diagnosticados de asma. En este periodo suelen aparecer los primeros síntomas de insuficiencia pancreática con presencia de heces voluminosas, brillantes, adherentes y de olor fétido. Los niños comienzan a desarrollar signos de desnutrición, con retraso en el crecimiento. La mayoría de los pacientes manifiestan enfermedad sinusal evidenciado por sinusitis crónica y opacificación de senos paranasales en las radiografías. En todo paciente con pólipos nasales sin una causa aparente se debe descartar fibrosis quística.

Durante la edad preescolar y escolar, el cuadro clínico es más florido y las manifestaciones digestivas y respiratorias están presentes en el 85% de los casos. En esta edad predominan los cuadros obstructivos respiratorios con tos con secreciones mucosas a purulentas y las bronconeumonías a repetición. En la enfermedad avanzada pueden demostrarse bronquiectasias e hipocratismo digital. La persistencia en las secreciones bronquiales de *Haemophilus influenzae* no tipificable o de *Staphylococcus aureus* debe alertar hacia el diagnóstico de la enfermedad. El hallazgo de *Pseudomonas aeruginosa* en los cultivos requiere, en forma absoluta, descartar FQ.

En el ámbito digestivo es frecuente observar prolapso rectal.

85 a 90% de los pacientes con FQ tienen insuficiencia pancreática (IP) exocrina que se manifiesta con síndrome de malabsorción, deposiciones abundantes, fétidas con características grasas y desnutrición. La enfermedad pancreática tiende a ser progresiva. Existe una fuerte correlación entre el genotipo y la enfermedad pancreática. La mayoría de los pacientes AF508 homocigotos tienen IP, mientras que los heterocigotos con una mutación parcial tienen una función pancreática residual. También se puede observar episodios de suboclusión intestinal

En los adolescentes y adultos aparecen complicaciones como bronquiectasias, hipertensión pulmonar y cor pulmonale. Entre 2,5-5% de los pacientes con FQ desarrollan enfermedad hepática clínicamente significativa, con desarrollo de hipertensión portal. El proceso se caracteriza por cirrosis biliar, focal o difusa, expresado en ocasiones por esplenomegalia, várices esofágicas y sangrado digestivo. Los pacientes con insuficiencia pancreática exocrina, manifiestan frecuentemente diabetes asociadas a la FQ, se observa en un 20% en adolescentes y un 5% en adultos.

El 95% de los hombres presentan infertilidad por defecto en el transporte de espermatozoides, la mayoría, además tiene ausencia de conductos deferentes.

Otras manifestaciones menos frecuentes: artropatías, vasculitis, anemia, nefrolitiasis y enfermedades malignas. (4)

(4) Katklin, Julio, *Fibrosis quística: manifestaciones clínicas y diagnóstico*, UptoDate, 2020

5. DIAGNOSTICO

“En la mayoría de los casos se encuentran una o más expresiones clínicas de la enfermedad, que se confirma con la prueba del sudor. Casi todos los pacientes exhiben enfermedad sinusopulmonar crónica y el 85-90% tiene insuficiencia pancreática exocrina.

El diagnóstico de la enfermedad se basa en criterios clínicos y estudios de laboratorio.

Se sospecha FQ cuando existe:

- Una o más de las siguientes características fenotípicas:
- Enfermedad sinusopulmonar crónica.
- Anormalidades gastrointestinales o nutricionales.
- Síndrome de pérdida de sal.
- Azoospermia.
- o hermano/a con FQ.
- o pesquisa neonatal positiva.

Se confirma la patología con:

- Resultado positivo de la prueba del sudor en al menos 2 ocasiones,
- o presencia de 2 mutaciones del CFTR causantes de FQ,
- o demostración de diferencia de potencial nasal transepitelial anormal.

La Prueba del Sudor es la determinación cuantitativa de cloruros en secreción de sudor y continúa siendo la prueba de laboratorio más importante para confirmar la sospecha clínica de la enfermedad.

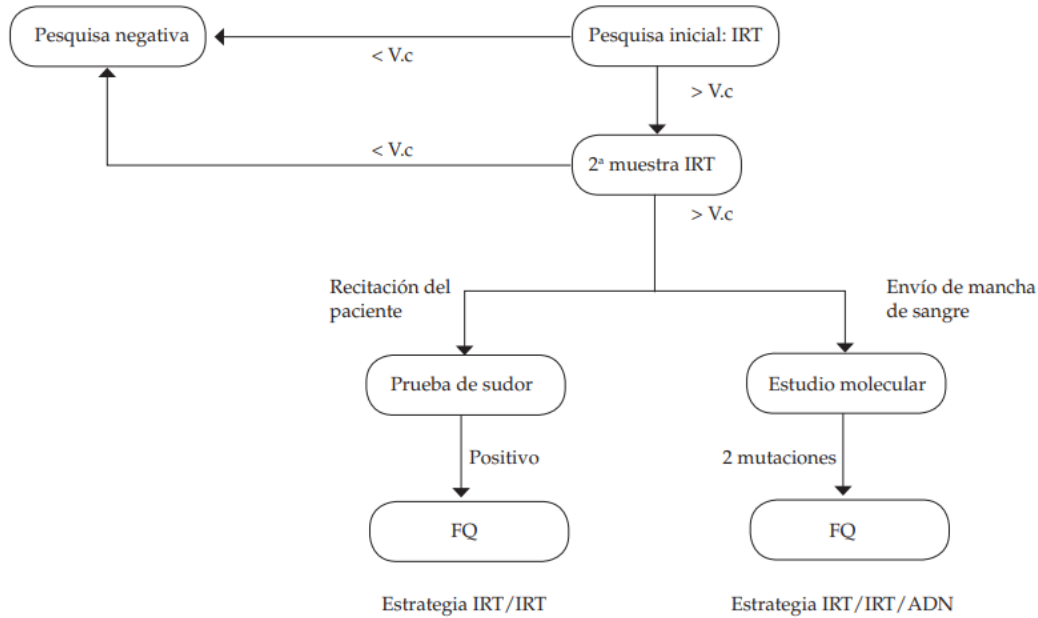
En el estudio molecular se busca mutaciones del CFTR, las Indicaciones para realizar este estudio son: • Confirmación del diagnóstico en casos dudosos (valores de cloruros en sudor intermedios o límites). • Diagnóstico en recién nacidos con patología sugestiva. • Diagnóstico presintomático en recién nacidos y lactantes con sospecha de FQ por antecedentes familiares o pesquisa neonatal positiva. • Definición genotípica de los pacientes con FQ confirmada y detección de portadores asintomáticos de la familia, para su adecuado asesoramiento genético. • Diagnóstico de formas con presentación atípica. • Diagnóstico prenatal en biopsia de vellosidades coriónicas o amniocentesis. • Diagnóstico preimplantatorio.

El conocimiento del genotipo es también de utilidad para: • Predicción de ciertas características fenotípicas, como la función pancreática (correlación genotipo-fenotipo). • Categorización de pacientes para el diseño e implementación de futuras estrategias terapéuticas.

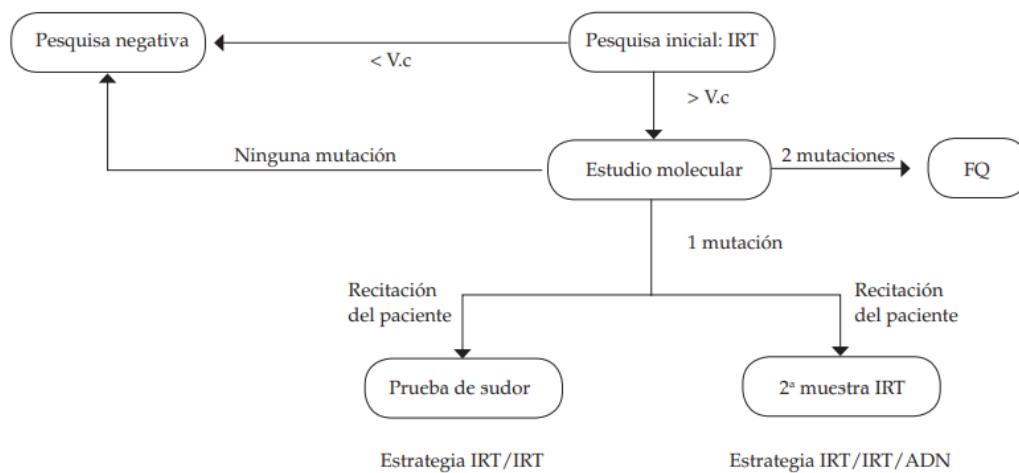
Actualmente existen diferentes algoritmos diagnósticos; todas comparten la misma prueba inicial, que consiste en la medida de tripsina inmunorreactiva (IRT en su nomenclatura internacional) sobre muestras de sangre entera impregnadas en papel de filtro (MSPF). Sin embargo, la medida aislada de IRT no ofrece grandes ventajas puesto que presenta una muy baja especificidad y valor predictivo positivo, razón por la cual las diferentes estrategias disponibles asocian la medida de IRT a otro marcador.

Una vez obtenida la primera prueba de IRT se plantean dos alternativas:

- 1) Recolección de una segunda MSPF antes de cumplir un mes de vida para realizar una segunda determinación de IRT
- 2) La realización de estudios moleculares sobre la misma MSPF recolectada para la prueba inicial...” (5)



Algoritmo Diagnóstico de Fibrosis quística. Estrategia IRT/IRT. Referencias: V.c. valor de corte (*Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización, Sociedad Argentina de Pediatría*)



Algoritmo Diagnóstico de Fibrosis quística. Estrategia IRT/IRT/ADN. Referencias: V.c. valor de corte (*Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización, Sociedad Argentina de Pediatría*)

- (5) Comités Nacionales de Neumonología, Nutrición, Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología, Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización, Sociedad Argentina de Pediatría, 2018

Si bien en la Argentina existe legislación que determina la obligatoriedad de la realización de las pruebas de Pesquisa Neonatal de Fibrosis Quística desde 1994, recién en los últimos años, la prueba experimentó un cambio significativo relacionado con su aceptación, difusión e implementación sistemática incentivado por el conocimiento de los beneficios del diagnóstico e instauración de tratamiento de manera precoz.

Asesoramiento genético: Consiste en un proceso de comunicación bidireccional entre el asesor y el individuo o familia para ayudarles a: 1) comprender los hechos médicos en cuestión, el papel de la herencia en la patología, los riesgos de recurrencia en la familia y la existencia de posibles portadores sanos y afectados presintomáticos; 2) comprender las opciones reproductivas posibles ante el riesgo; 3) realizar opciones autónomas y 4) lograr la mejor adaptación posible al trastorno o al riesgo de recurrencia

6. TRATAMIENTO

Objetivos del tratamiento • Prevención y tratamiento de la enfermedad respiratoria. • Prevención y tratamiento del déficit nutricional. • Prevención y tratamiento de otras manifestaciones o complicaciones. • Cuidado de la salud mental

El objetivo básico del tratamiento consiste en prevenir o controlar la progresión de la enfermedad respiratoria para evitar o disminuir el daño pulmonar irreversible, marcador principal del pronóstico.

A) Pilares del tratamiento respiratorio:

- Medidas de prevención

1. *Inmunizaciones*
2. *Lavado de manos*
3. *Utilización de barbijos en centros de atención*
4. *Desalentar la concurrencia a guarderías dentro de los primeros años*
5. *Control ambiental (ej., exposición al humo del tabaco)*
6. *Educación del paciente y su familia*

- Terapia inhalatoria

1. *Broncodilatadores*: salbutamol
2. *Mucolíticos*: ADNasa (desoxirribonucleasa), solución salina hipertónica (4 ml al 7%), manitol
3. *Antibióticos inhalados*: tobramicina, colistín, lisinato de aztreonam

- Kinesiología respiratoria diaria

- Antiinflamatorios

1. *Macrólidos*: Azitromicina
2. *Corticoides*: prednisona
3. *Ibuprofeno*

- Antibióticos en las exacerbaciones pulmonares: La infección pulmonar es la principal causa de morbimortalidad en los pacientes con FQ. Los antibióticos disminuyen la carga bacteriana y determinan mejoría de los síntomas y de la función pulmonar. Son indicados: • En las exacerbaciones. • Como terapia supresiva para evitar o disminuir el deterioro en pacientes con infección crónica.

- Medidas de control de infección
- Tratamiento de las complicaciones: insuficiencia respiratoria aguda, insuficiencia respiratoria crónica, hemoptisis, neumotórax
- Adherencia aceptable

7. NUEVOS TRATAMIENTOS

Las dianas terapéuticas actuales y futuras se centran principalmente en corregir anomalías estructurales y funcionales de la proteína CFTR. También se están preparando algunos agentes para la mejoría sintomática.

Moduladores CFTR

Ivacaftor

Ivacaftor, desarrollado por Vertex Pharmaceuticals y aprobado por la FDA en 2012 para niños ≥ 6 años con una mutación rara G551D, fue el primer medicamento exitoso para rectificar la proteína defectuosa y ha demostrado ser muy eficaz. Ahora, la FDA ha ampliado su uso en otras mutaciones y también en niños de 2 a 5 años. La principal limitación de esta terapia es que la mutación G551D está presente sólo en el 2,3% de los pacientes. No se ha encontrado que sea eficaz en la mutación Delta F508 (clase II) más común debido a la menor disponibilidad de proteínas.

Lumacaftor

Otro modulador de CFTR que ha mostrado resultados favorables en la mutación Delta F508. Esta es la mutación más común que afecta aproximadamente a 1/3 de la población con FQ en EE. UU. Y casi al 70% en la UE.

Orkambi

Sobre la base de los mecanismos individuales, se propuso una combinación de lumacaftor e ivacaftor (Orkambi) para corregir ambos, incluido el tráfico de proteínas y las anomalías de la compuerta de canales. Orkambi (lumacaftor + ivacaftor) se aprobó recientemente para pacientes homocigotos F508del ≥ 12 años. (6)

El tratamiento tiene un largo camino por recorrer ya que la mayoría de las terapias existentes son para niños mayores. Otros factores limitantes incluyen la clase de mutación, el perfil genético, las interacciones farmacológicas, los efectos adversos y el costo. Se justifican enfoques novedosos como la transferencia o edición de genes, el modelado de enfermedades y la búsqueda de objetivos alternativos.

(6) Misbahuddin R. and Hussam A., Journal of Translational Medicine, Cystic fibrosis: current therapeutic targets and future approaches, 2017

La FDA (Administración de Drogas y Alimentos de los EE. UU.) Aprobó en octubre 2019, Trikafta (elexacaftor / ivacaftor / tezacaftor), la primera terapia de combinación triple disponible para tratar a pacientes con la mutación de fibrosis quística más común. Trikafta está aprobado para pacientes mayores de 12 años con fibrosis quística que tienen al menos una mutación Delta F508 en el gen regulador de la conductancia transmembrana de la fibrosis quística (CFTR), que se estima que representa el 90% de la población con fibrosis quística. (7)

B) Pilares del tratamiento nutricional

- Enzimas pancreáticas
- Suplementos vitamínicos y minerales
- Soporte nutricional

8. ORGANIZACIÓN DE LA ATENCIÓN

Se ha demostrado la importancia de la atención de los pacientes en centros especializados en Fibrosis Quística y su incidencia positiva en el pronóstico de la enfermedad. Se requieren recursos humanos, laboratorio pulmonar y planta física adecuada.

(7) www.fda.gov

CAPITULO II: MARCO LEGAL

El marco regulatorio legal de la FQ, hace su primera aparición en el año 1994, junto con la **Ley 24.438**, que modifica a la ley 23413 sancionada en el año 1990, agregándose a la detección temprana de fenilcetonuria e hipotiroidismo, la prueba de rastreo de fibrosis quística, de carácter obligatorio en todas las maternidades y establecimientos asistenciales. (9)

La **Ley 26.279**, Régimen para la detección y posterior tratamiento de determinadas patologías en el recién nacido, del año 2007, destaca, " Art. 1º — A todo niño/a al nacer en la República Argentina se le practicarán las determinaciones para la detección y posterior tratamiento de fenilcetonuria, hipotiroidismo neonatal, fibrosis quística, galactosemia, hiperplasia suprarrenal congénita, deficiencia de biotinidasa, retinopatía del prematuro, chagas y sífilis; siendo obligatoria su realización y seguimiento en todos los establecimientos públicos de gestión estatal o de la seguridad social y privados de la República en los que se atiendan partos y/o a recién nacidos/as." (10)

Como se desarrolla en el capítulo previo, la fibrosis quística es una enfermedad discapacitante, especialmente por el compromiso progresivo del aparato respiratorio, es así como surgió, la **Disposición 213/2002** del Servicio Nacional de Rehabilitación que estableció las normas para la Certificación de Discapacidad para la Enfermedad Fibroquística del Páncreas y para Discapacidad Visual. Esta norma quedó sin efecto luego de la **Disposición 500/2015**, Normativa para la Certificación de Personas con Discapacidad Física de Origen Visceral, que se describirá posteriormente. (11)

A continuación, se cita la Ley 27.552 con su decreto 662/20 en su totalidad, dado que es la legislación principal de esta monografía.

Ley 27552 del 23 de julio de 2020, de Interés Nacional, Lucha contra la enfermedad de fibrosis quística /o mucoviscidosis:

Art. 1º- Declárese de interés nacional la lucha contra la enfermedad de Fibrosis Quística de Páncreas o Mucoviscidosis, entendiéndose por tal a la detección e investigación de sus agentes causales, el diagnóstico, tratamiento, su prevención, asistencia y rehabilitación, incluyendo la de sus patologías derivadas, como así también la educación de la población respecto de la misma.

Art. 2º- La presente ley tiene por finalidad establecer el régimen legal de protección, de atención de salud, trabajo, educación, rehabilitación, seguridad social y prevención, para que las personas con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis alcancen su desarrollo e inclusión social, económica y cultural, conforme lo previsto en la Constitución nacional.

Asimismo, por tratarse de una discapacidad visceral que no tiene cura, contarán con una protección integral no solo a nivel diagnóstico y tratamiento médico desde el nacimiento, sino a todo nivel para lograr su adecuada integración social.

Art. 3º- Las disposiciones de la presente ley serán de aplicación en todo el territorio de la República Argentina. La autoridad de aplicación será la que el Poder Ejecutivo establezca en la reglamentación de la presente ley, la que deberá coordinar con las provincias el efectivo cumplimiento de esta ley. Su ejecución

(9) Ley 24.438 en www.infoleg.gob.ar

(10) Ley 26.279 en www.infoleg.gob.ar

(11) Disposición 213/2002 en www.infoleg.gob.ar

en cada jurisdicción estará a cargo de las respectivas autoridades sanitarias a cuyos fines podrán dictar las normas complementarias que consideren necesarias para el mejor cumplimiento de la misma y su reglamentación.

Art. 4°- La autoridad de aplicación deberá establecer normas de provisión de medicamentos e insumos, las que deben ser revisadas y actualizadas como mínimo cada dos (2) años, a fin de incluir, en la cobertura, los avances farmacológicos y tecnológicos que resulten de aplicación en la terapia de la fibrosis quística y promuevan una mejora en la calidad de vida de los pacientes.

Art. 5°- Las obras sociales, comprendiendo por tal concepto las entidades enunciadas en el artículo 1° de la ley 23.660, las enmarcadas en la ley 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, como así también todos aquellos agentes que brinden servicios médicos asistenciales a sus afiliados, independientemente de la figura jurídica que posean, tendrán a su cargo con carácter obligatorio, la cobertura total del cien por ciento (100%) de las prestaciones que sean indicadas por los médicos profesionales y que necesiten las personas con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis, debiendo otorgar cobertura integral de medicamentos, suplementos dietarios y nutricionales, equipos médicos, kit de tratamientos, terapias de rehabilitación y todas las prestaciones que sean indicadas por los profesionales médicos, en un plazo máximo de treinta (30) días corridos, para aquellos casos que no sean urgentes y para estos últimos de forma inmediata.

Art. 6°- La cobertura integral del cien por ciento (100%) de los medicamentos, suplementos dietarios y nutricionales, equipos médicos, kit de tratamientos, terapias de rehabilitación, traslados y todas las prestaciones que sean indicadas por los profesionales médicos, destinados a las personas con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis, debe ser provista en las condiciones y cantidades necesarias según lo prescriba el médico, quedando prohibida su sustitución y/o modificación por parte de la obra social, empresa de medicina prepaga y del sector público de salud.

Igualmente tendrán cobertura del cien por ciento (100%) todos los estudios de diagnóstico, tratamiento y control que se relacionen o deriven de la fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis, como así también el diagnóstico y tratamiento de los órganos que vayan siendo afectados por el avance de la enfermedad. Dichas patologías, contarán con la misma cobertura para tratamientos psicológicos y/o psiquiátricos que sean necesarios.

Art. 7°- Confirmado el diagnóstico de la persona con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis por parte de autoridad competente, corresponderá al Ministerio de Salud de la Nación en los términos de la ley 25.504 el otorgamiento inmediato del Certificado Único de Discapacidad a la persona diagnosticada, el cual será de por vida.

Confirmado el diagnóstico e indistintamente de la ciudad en la que resida el paciente, la autoridad competente deberá coordinar la derivación inmediata a los centros multidisciplinarios especializados en la patología, garantizándose un adecuado seguimiento, como así también los traslados pertinentes cada vez que sean requeridos.

Art. 8°- La fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis no será causal de impedimento para el ingreso laboral, tanto en el ámbito público, como en el privado. El desconocimiento de este derecho será considerado acto discriminatorio en los términos de la ley 23.592 y sus modificatorias.

Art. 9°- En toda controversia judicial o administrativa en la cual el carácter de fibroquístico o paciente de mucoviscidosis sea invocado para negar, modificar o extinguir derechos del trabajador, será imprescindible el dictamen del área respectiva del Ministerio de Salud y Acción Social por intermedio de juntas médicas especializadas que se conformarán al efecto, según lo establezca la autoridad de aplicación.

Art. 10.- El Ministerio de Salud de la Nación deberá establecer una directa relación de apoyo con las entidades científicas, asociaciones civiles y O.N.Gs que a la fecha de la sanción de la presente estén

desarrollando actividades inherentes al objetivo de la misma, en el territorio nacional, o a nivel internacional. Asimismo, deberá apoyar la formación de especialistas tanto pediátricos como de adultos.

La autoridad de aplicación deberá llevar a cabo campañas nacionales informativas de detección y de concientización de la enfermedad, a fin de lograr un adecuado conocimiento en la sociedad de esta patología, que permita una mayor integración social de los pacientes.

Art. 11.- La autoridad de aplicación convendrá con el Ministerio de Educación de la Nación, fomentar con las jurisdicciones locales y las instituciones educativas en todos los niveles, programas educativos y formativos que permitan el acceso de alumnos y docentes a un conocimiento adecuado de la problemática, especialmente en aquellos establecimientos donde asistan alumnos con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis, como así también arbitrar los medios necesarios para garantizar una correcta difusión y concientización de la patología mencionada.

Art. 12.- La pesquisa neonatal conforme a lo regulado en la ley 26.279, deberá implementarse como práctica obligatoria en todas las clínicas, instituciones u hospitales públicos o privados. De confirmarse el diagnóstico de una persona con fibrosis quística, deberá incluirse también en la pesquisa a sus hermanos o descendientes directos para controlar la aparición de nuevos casos por tratarse de una enfermedad congénita, debiendo dichos estudios tener la cobertura integral del cien por ciento (100%) del costo que demande.

Art. 13.- Quedan incluidos en el Programa Médico Obligatorio (PMO) todos estos procedimientos y prácticas, como los de diagnóstico, medicamentos y terapias de apoyo, establecidos en los artículos 1°, 3°, 4° y 5° de la presente ley, con los criterios y modalidades de cobertura que establezca la autoridad de aplicación.

Art. 14.- Los pacientes cuyo deterioro pulmonar lo justifique, podrán ser sometidos a trasplante pulmonar, o cardio pulmonar, cuando el médico tratante lo considere más oportuno previo acuerdo con familiares y/o pacientes, no pudiendo discutirse la oportunidad del trasplante, siendo el profesional, el único autorizado a decidirlo conforme al estado del paciente. La mencionada práctica será ejecutada conforme a lo previsto por la ley 26.066 de trasplante de órganos.

Art. 15.- Todas las instituciones de atención médica tanto públicas como privadas, deberán elaborar un registro estadístico unificado de personas que padezcan la enfermedad, como así también un informe sobre las acciones llevadas a cabo a nivel nacional y en forma conjunta con las autoridades provinciales.

Art. 16.- La autoridad de aplicación deberá crear un banco de drogas único nacional para el tratamiento de pacientes con fibrosis quística de páncreas o mucoviscidosis, a los efectos de la distribución de los medicamentos necesarios para cada paciente. Dicho banco podrá también gestionar la compra de drogas producidas en el exterior, para tratamientos específicos que así lo requieran.

Art. 17.- Los gastos que demande el cumplimiento de la presente ley serán atendidos con las partidas que al efecto destine en forma anual el Presupuesto General de la Administración Pública para el Ministerio de Salud de la Nación.

Art. 18.- La presente ley es de orden público, por lo que la autoridad de aplicación deberá celebrar los convenios necesarios con las jurisdicciones provinciales y la Ciudad Autónoma de Buenos Aires, a fin garantizar la implementación de esta ley en todo el territorio nacional.

Art. 19.- La presente ley será reglamentada dentro de los noventa (90) días de su publicación, no pudiendo introducir la autoridad de aplicación criterios y modalidades de cobertura que restrinjan los derechos reconocidos por esta ley.

Art. 20.- Comuníquese al Poder ejecutivo nacional. " (12)

(12) Ley 27.552 en www.infoleg.gob.ar

El **Decreto 662/2020**, del 11 de agosto de 2020 promulga parcialmente la Ley N° 27.552 con algunas salvedades:

“Art. 1º.- Obsérvase, en el artículo 5º del Proyecto de Ley registrado bajo el N° 27.552, la palabra “médicos” que se encuentra, en dos oportunidades, antes y después de la palabra profesionales.

Art. 2º.- Obsérvase, en el artículo 6º del Proyecto de Ley registrado bajo el N° 27.552, la palabra “médicos” que se encuentra a continuación de la palabra profesionales y la frase “...según lo prescriba el médico, quedando prohibida su sustitución y/o modificación por parte de la obra social, empresa de medicina prepaga y del sector público de salud”.

Art. 3º.- Obsérvase, en el artículo 7º del Proyecto de Ley registrado bajo el N° 27.552, la expresión que dice: “..., el cual será de por vida”.

Art. 4º.- Obsérvase, en el artículo 9º del Proyecto de Ley registrado bajo el N° 27.552, la expresión que dice “...y Acción Social...”.

Art. 5º.- Con las salvedades establecidas en los artículos precedentes, cúmplase, promúlgase y téngase por Ley de la Nación el Proyecto de Ley registrado bajo el N° 27.552. ” (13)

El 10 de noviembre de 2020 a través del **Decreto 884/2020** se reglamenta parcialmente la ley 27552 y su decreto 662/2020. En el anexo de dicho decreto se establece que "se incorpora la patología Fibrosis Quística como enfermedad priorizada dentro del Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes, creado por el Decreto 794/15"

El Ministerio de Salud será la autoridad de aplicación y como tal trabajará en la “adopción de protocolos y guías de tratamiento necesarios para la definición de las canastas de prestaciones destinadas a la atención integral de las y los pacientes con esta enfermedad. ”

La normativa establece la creación de un Consejo Asesor con representación federal conformado por referentes en el abordaje y en el tratamiento de la enfermedad para hacer recomendaciones para el abordaje integral de la fibrosis quística, tanto para pacientes pediátricos como adultos.

Además, incorporará dentro del listado de medicamentos que se adquieren y distribuyen por el Banco de Drogas Especiales a aquellos que se incluyan para esta patología conforme se establezca en las guías de tratamiento y protocolos.

El Ministerio también "establecerá las medidas necesarias para procurar y simplificar la provisión de los tratamientos previstos en las guías y protocolos, así como las condiciones y procedimientos para el acceso de las personas". Asimismo, "asistirá a las jurisdicciones y elaborará un listado complementario de medicamentos e insumos" destinados "a los y las pacientes con cobertura pública exclusiva que estará disponible en los centros de atención que cada jurisdicción determine".

(13) Decreto 662/2020 en www.infoleg.gob.ar

Por otro lado, según la reglamentación, la emisión del Certificado Único de Discapacidad (CUD) a personas con diagnóstico confirmado de fibrosis quística se realizará a través de solicitud del interesado o de la interesada en los términos de la Ley 27.552. (14)

Surgen de estas normas temas que se consideran sustanciales para comprender con mayor profundidad los alcances de esta ley. Es por ello que se hará mención especial a la Ley de Discapacidad, a la legislación sobre discapacidad visceral y a la resolución 201/2002 en la que surge el Programa Médico Obligatorio (PMO) y el Decreto 794/15, Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes.

FQ Y DISCAPACIDAD

Ley 24.901 del año 1997, ley de Discapacidad, sistema de prestaciones básicas:

... " Art. 1º — Institúyese por la presente ley un sistema de prestaciones básicas de atención integral a favor de las personas con discapacidad, contemplando acciones de prevención, asistencia, promoción y protección, con el objeto de brindarles una cobertura integral a sus necesidades y requerimientos.

Art. 2º — Las obras sociales, comprendiendo por tal concepto las entidades enunciadas en el artículo 1º de la ley 23.660, tendrán a su cargo con carácter obligatorio, la cobertura total de las prestaciones básicas (...)

Art. 4º — Las personas con discapacidad que carecieren de cobertura de obra social tendrán derecho al acceso a la totalidad de las prestaciones básicas comprendidas en la presente norma, a través de los organismos dependientes del Estado (...)

Población beneficiaria

Art. 9º — Entiéndese por persona con discapacidad, conforme lo establecido por el artículo 2º de la ley 22.431, a toda aquella que padezca una alteración funcional permanente o prolongada, motora, sensorial o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables su integración familiar, social, educacional o laboral. (...)

Prestaciones básicas

Art. 14. — Prestaciones preventivas. La madre y el niño tendrán garantizados desde el momento de la concepción, los controles, atención y prevención adecuados para su óptimo desarrollo físico-psíquico y social. En caso de existir además, factores de riesgo, se deberán extremar los esfuerzos en relación con los controles, asistencia, tratamientos y exámenes complementarios necesarios, para evitar patología o en su defecto detectarla tempranamente.

Si se detecta patología discapacitante en la madre o el feto, durante el embarazo o en el recién nacido en el período perinatal, se pondrán en marcha, además, los tratamientos necesarios para evitar discapacidad o compensarla, a través de una adecuada estimulación y/u otros tratamientos que se puedan aplicar. En todos los casos, se deberá contemplar el apoyo psicológico adecuado del grupo familiar.

Art. 15. — Prestaciones de rehabilitación. Se entiende por prestaciones de rehabilitación aquellas que, mediante el desarrollo de un proceso continuo y coordinado de metodologías y técnicas específicas, instrumentado por un equipo multidisciplinario, tienen por objeto la adquisición y/o restauración de aptitudes e intereses para que una persona con discapacidad, alcance el nivel psicofísico y social más adecuado para lograr su integración social (...)

Art. 16. — Prestaciones terapéuticas educativas (...)

(14) Decreto 884/2020 en www.infoleg.gob.ar

Art. 17. — Prestaciones educativas (...)

Art. 18. — Prestaciones asistenciales (...) ” (15)

Servicios específicos

Detallados dentro de los ARTICULOS 20 AL 28 se enumeran: Estimulación temprana, Educación inicial, educación general básica, Formación laboral, Centro de día, Centro educativo terapéutico, Centro de rehabilitación, psicofísica, rehabilitación motora, las personas con discapacidad tendrán garantizada una atención odontológica integral, que abarcará desde la atención primaria hasta las técnicas quirúrgicas complejas y de rehabilitación.

Prestaciones complementarias

”Art. 38. — En caso que una persona con discapacidad requiriere, en función de su patología, medicamentos o productos dietoterápicos específicos y que no se produzcan en el país, se le reconocerá el costo total de los mismos.

Art. 39. — Será obligación de los entes que prestan cobertura social, el reconocimiento de los siguientes servicios a favor de las personas con discapacidad:

a) Atención a cargo de especialistas que no pertenezcan a su cuerpo de profesionales y deban intervenir imprescindiblemente por las características específicas de la patología, conforme así o determine las acciones de evaluación y orientación estipuladas en el artículo 11 de la presente ley;

b) Aquellos estudios de diagnóstico y de control que no estén contemplados dentro de los servicios que brinden los entes obligados en la presente ley, conforme así lo determinen las acciones de evaluación y orientación estipuladas en el artículo 11 de la presente ley;

c) Diagnóstico, orientación y asesoramiento preventivo para los miembros del grupo familiar de pacientes que presentan patologías de carácter genético-hereditario.

d) Asistencia domiciliaria: Por indicación exclusiva del equipo interdisciplinario perteneciente o contratado por las entidades obligadas, las personas con discapacidad recibirán los apoyos brindados por un asistente domiciliario a fin de favorecer su vida autónoma, evitar su institucionalización o acortar los tiempos de internación ... ” (16)

En Argentina se reconocen 4 tipos de Discapacidad con su legislación regulatoria independiente. Los tipos de Discapacidad son: mental, motora, sensorial y visceral. Se considera discapacidad visceral a un término global que hace referencia a las deficiencias en las funciones y estructuras corporales de los sistemas cardiovascular, hematológico, inmunológico, respiratorio, digestivo, metabólico, endocrino y genitourinarias (asociadas o no a otras funciones y/o estructuras corporales deficientes), y las limitaciones que presente el individuo al realizar una tarea o acción en un contexto/entorno normalizado, tomado como parámetro su capacidad/habilidad real.

Con respecto a la mucoviscidosis propiamente dicha, y por lo descripto en el capítulo previo; dependiendo de las características de las mutaciones genéticas, del diagnóstico precoz, del tratamiento integral implementado en tiempo y forma, lo que determinará la manera en que evolucionará la enfermedad, la discapacidad principal que se desarrolla es la respiratoria.

(15) Ley 24.901 en www.infoleg.gob.ar

(16) Ídem anterior

En nuestro país existen normativas individualizadas según el tipo de discapacidad. La Disposición 500/2015 es la Normativa para la Certificación de Personas con Discapacidad Física de Origen Visceral. En el anexo I de esta disposición se describen los criterios diagnósticos, de clasificación para catalogar el grado de discapacidad y los requisitos de documentación específica a presentar. La misma utiliza la clasificación CIF para valorar el grado de discapacidad.

La Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), ha sido desarrollada por la Organización Mundial de la Salud (OMS) en el año 2001 y tiene como objetivo principal el proporcionar un lenguaje unificado y estandarizado que sirva como punto de referencia para la descripción de la salud y los estados relacionados con la salud. La CIF proporciona una descripción de situaciones relacionadas con el funcionamiento humano y sus restricciones y sirve como marco de referencia para organizar esta información. Estructura la información de un modo significativo, interrelacionado y fácilmente accesible. Esta nueva clasificación utiliza un modelo multidimensional y define los siguientes componentes, estructurados en dos categorías: Funcionamiento y Discapacidad: Funciones y Estructuras Corporales, Actividades, Participación Factores contextuales: Factores ambientales y Factores personales. Cada componente puede ser expresado tanto en términos positivos como negativos. El componente Cuerpo consta de dos clasificaciones, una para las funciones de los sistemas corporales, y otra para las estructuras del cuerpo. Los capítulos de ambas clasificaciones están organizados siguiendo los sistemas corporales. El componente Actividades y Participación cubre el rango completo de dominios que indican aspectos relacionados con el funcionamiento tanto desde una perspectiva individual como social. Cada componente contiene varios dominios y en cada dominio hay categorías que son las unidades de clasificación. La salud y los estados "relacionados con la salud" de un individuo pueden registrarse seleccionando el código o códigos de la categoría apropiada y añadiendo los calificadores, que son códigos numéricos que especifican la extensión o magnitud del funcionamiento o la discapacidad en esa categoría, o la extensión por la que un factor contextual es un facilitador o barrera.

DEFINICIONES DE LA CIF: En el contexto de la salud: Funciones corporales son las funciones fisiológicas de los sistemas corporales (incluyendo las funciones psicológicas). Estructuras corporales son las partes anatómicas del cuerpo, tales como los órganos, las extremidades y sus componentes. Deficiencias son problemas en las funciones o estructuras corporales, tales como una desviación significativa o una pérdida. Actividad es la realización de una tarea o acción por parte de un individuo. Participación es el acto de involucrarse en una situación vital. Limitaciones en la actividad son dificultades que un individuo puede tener en el desempeño/realización de actividades. Restricciones en la Participación son problemas que un individuo puede experimentar al involucrarse en situaciones vitales. Factores Ambientales constituyen el ambiente físico, social y actitudinal en el que las personas viven y conducen sus vidas. (17)

La **Disposición 500/2015**, Normativa para la Certificación de Personas con Discapacidad Física de Origen Visceral, detalla los requisitos para la clasificación de la discapacidad visceral y establece los "Criterios para extender el Certificado único de Discapacidad con deficiencia Física e origen Visceral:

- Certificarán discapacidad con deficiencia física visceral aquellas personas que presenten una secuela a partir de una condición de salud de origen visceral con calificadores de grado grave o completo (3 o 4) en por lo menos el 50% de las categorías de las funciones y estructuras corporales, asociadas a las limitaciones en la capacidad de grado grave o completo en por lo menos el 50% de las categorías de actividad y participación. Debiendo consignarse no menos de 8 categorías en este último componente.

(17) Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), en https://aspace.org/assets/uploads/publicaciones/e74e4-cif_2001.pdf

Requisitos que debe presentar la persona ante la Junta Evaluadora para acreditar la discapacidad con deficiencia física de origen visceral:

- Certificado original expedido con diagnóstico completo, estado actual, secuelas, tratamiento médico y quirúrgico con fecha, firma y sello del médico tratante y/o especialista, de no más de 6 meses. Todos deben ser originales, no se aceptan fotocopias y serán retenidos, sin devolución.
- Documentar los métodos de evaluación de las funciones y estructuras corporales utilizados según la condición de salud que se requiera objetivar.

En todos los casos además se deberá presentar:

- DNI / CI / LEC / PASAPORTE, Original y legible de la persona que será evaluada. Además, es obligatorio presentar una fotocopia.
- En caso de renovación del CUD, deberá adjuntar además el certificado de discapacidad original vencido.
- Si tiene Obra Social deberá adjuntar: 2 fotocopias de DNI, 2 fotocopias del último recibo de sueldo si la persona trabaja; si no trabaja, del familiar que tenga a cargo.
- 2 fotocopias del carnet de la Obra Social de la persona. " (18)

La **ley 26.689** y su Decreto reglamentario 794/15 con el objeto de promover el cuidado integral de la salud de las personas afectadas con Enfermedades Poco Frecuentes (EPF) y mejorar la calidad de vida de ellas y sus familias, establece:

"Art. 3° — Créase el PROGRAMA NACIONAL DE ENFERMEDADES POCO FRECUENTES en el ámbito del MINISTERIO DE SALUD. El Programa Nacional de Enfermedades Poco Frecuentes deberá orientar y asesorar técnicamente a los Programas Provinciales y de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires y que adhieran al referido Programa Nacional, quienes serán los principales responsables de las actividades a desarrollar en cada jurisdicción. Dicha asesoría deberá centrarse en identificar y fortalecer los centros de referencia a nivel jurisdiccional, difundir la información disponible, capacitar a los equipos de salud sobre detección precoz, diagnóstico y tratamiento, así como el seguimiento de las personas afectadas por una EPF.

Art. 4° — Facultase al MINISTERIO DE SALUD para dictar las normas complementarias y aclaratorias que fueren menester para la aplicación de la Reglamentación que se aprueba por el presente Decreto.

Quedan expresamente alcanzados por la Ley 26.689:

a) Las obras sociales comprendidas en el artículo 1° de la Ley 23.660 y sus modificatorias y las entidades adheridas o que en el futuro se adhieran como agentes del seguro al Sistema Nacional del Seguro de Salud regulado en la Ley 23.661, por los planes de salud de adhesión voluntaria individuales o corporativos, superadores o complementarios por mayores servicios médicos que comercialicen; b) La Obra Social del Poder Judicial de la Nación y la Dirección de Ayuda Social para el Personal del Congreso de la Nación; c) Las Empresas de Medicina Prepaga definidas en el artículo 2° de la Ley 26.682 y su modificatoria; d) Las entidades que brinden servicios médicos asistenciales de prevención, protección, tratamiento y/o rehabilitación de la salud al personal de las Universidades Nacionales; e) Las cooperativas, mutuales, asociaciones civiles y fundaciones con los alcances establecidos en el segundo párrafo del artículo 1° de la Ley N° 26.682 y su modificatoria;

(18) Disposición 500/2015 en www.infoleg.gob.ar

Las personas afectadas con EPF recibirán como cobertura médica asistencial como mínimo lo incluido en el Programa Médico Obligatorio vigente según Resolución de la Autoridad de Aplicación y, en caso de discapacidad, el Sistema de Prestaciones Básicas para personas con discapacidad previsto en la Ley 24.901 y sus modificatorias.”(19)

(19) Ley 26.689 y su Decreto 794/15 en www.infoleg.gob.ar

CAPITULO III: REALIDAD Y PROBLEMÁTICA DE LA IMPLEMENTACION DE LA LEY

27.552

Uno de los mayores desafíos en la Argentina, es dimensionar el verdadero impacto socioeconómico de las enfermedades poco frecuentes en relación al sistema sanitario dado que no existe una base de datos ni un registro nacional epidemiológico de las mismas.

El Registro Nacional de FQ/RENAFQ, mencionado al inicio de este trabajo, es un sistema de gestión de datos implementado desde el 2012. La información que brinda es gracias a la colaboración voluntaria de profesionales, pacientes y familiares como así también de los establecimientos de salud públicos y privados. Y son los equipos de salud que asisten a los pacientes los que registran los numerosos datos obtenidos.

Los objetivos del RENAFAQ son: a) conocer la incidencia, prevalencia y tendencia epidemiológica de la FQ en nuestro país; b) recopilar, analizar e interpretar los datos acerca de las características de la población afectada a nivel nacional, provincial e institucional; c) contribuir a la difusión de la enfermedad en el ámbito médico y en la comunidad; d) estimular el desarrollo de la investigación sobre la enfermedad; e) elaborar estadísticas orientadas a la toma de decisiones en políticas públicas para el diagnóstico y asistencia de los pacientes.

¿Cuál sería el impacto de un adecuado registro?

1. Disponer y analizar la situación real respecto a esta enfermedad.
2. Considerar y proponer nuevos estándares en la práctica clínica.
3. Contribuir a mejorar la calidad de la atención

Entonces, un primer interrogante que surge es, ¿Cómo promover el acceso de los habitantes a los cuidados más apropiados y avanzados para tratar las enfermedades más caras y de menor incidencia si no se cuenta con registros epidemiológicos nacionales que permitan conocer la población en estudio y elaborar informes con el fin de implementar políticas sanitarias acordes?

Con respecto a la legislación desarrollada en el Capítulo II y relacionada con esta enfermedad, se pueden analizar algunos aspectos conflictivos.

El Poder Ejecutivo Nacional promulgó parcialmente la Ley de “Lucha contra la enfermedad de Fibrosis Quística o Mucoviscidosis” y que dispone la obligatoriedad de la cobertura integral del tratamiento a pacientes por parte de obras sociales y empresas de medicina prepagas. A través del Decreto 662/2020, el Ejecutivo realizó modificaciones cuando el proyecto se votó en el Senado

Una de las modificaciones que se puede ver es la consideración del artículo 7, que observa la expresión: “..., el cual será de por vida” ... en relación al Certificado Único de Discapacidad. Dicha expresión podría entrar en conflicto con la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad.

En nuestro país los certificados únicos de discapacidad no se otorgan de una vez y para siempre, en ningún caso y respecto de ninguna enfermedad, porque no necesariamente la persona beneficiaria del mismo queda sujeta a esa condición de por vida.

Con esta aseveración y en armonía con la ley 26.378 que aprueba la Convención sobre los Derechos de las Personas con Discapacidad con jerarquía constitucional, reconoce ...” la discapacidad es un concepto que evoluciona y que resulta de la interacción entre las personas con deficiencias y las barreras debidas a la actitud y al entorno que evitan su participación plena y efectiva en la sociedad ...” [la discapacidad es concebida desde un enfoque biopsicosocial]. Además en su artículo 4°, que los

Estados Parte deben "...asegurar y promover el pleno ejercicio de todos los derechos humanos y las libertades fundamentales de las personas con discapacidad sin discriminación alguna por motivos de discapacidad...", debiendo a tal fin adoptar todas las medidas legislativas, administrativas y de otra índole que sean pertinentes para hacer efectivos los derechos reconocidos en la presente Convención así como las medidas pertinentes para modificar o derogar leyes, reglamentos, costumbres y prácticas existentes que constituyan discriminación contra las personas con discapacidad (artículo 4°, inciso 1°, apartados "a" y "b"). (20)

El decreto modifica también el artículo 6 de la norma que establecía que la cobertura integral "debe ser provista en las condiciones y cantidades necesarias según lo prescriba el médico, quedando prohibida su sustitución y/o modificación por parte de la obra social, empresa de medicina prepaga y del sector público de salud".

Esto "se aparta de los criterios fijados en diversas normas y políticas públicas existentes en el país, tal como la Ley 25.649" de prescripción de medicamentos. Esta norma dispone que toda receta o prescripción médica debe realizarse con el nombre del genérico, no de la marca del medicamento. El decreto señala que la ley 25.649 "tiene por objeto la defensa del consumidor o de la consumidora de medicamentos y drogas farmacéuticas y permite a los y las pacientes ejercer con libertad su derecho de elección, además de facilitar una política competitiva de precios". Por esa razón, establece que las recetas para el tratamiento de la fibrosis quística de páncreas o Mucoviscidosis deben realizarse con el nombre genérico.

El artículo 2 de la ley 25.649 detalla: "...toda receta o prescripción médica deberá efectuarse en forma obligatoria expresando el nombre genérico del medicamento o denominación común internacional que se indique, seguida de forma farmacéutica y dosis/unidad, con detalle del grado de concentración.

La receta podrá indicar además del nombre genérico el nombre o marca comercial, pero en dicho supuesto el profesional farmacéutico, a pedido del consumidor, tendrá la obligación de sustituir la misma por una especialidad medicinal de menor precio que contenga los mismos principios activos, concentración, forma farmacéutica y similar cantidad de unidades.

El farmacéutico, debidamente autorizado por la autoridad competente, es el único responsable y capacitado para la debida dispensa de especialidades farmacéuticas, como así también para su sustitución. En este último caso deberá suscribir la autorización de sustitución en la prescripción..." (21)

En cuanto al alcance de la cobertura de la FQ, según el Decreto reglamentario 884/2020 de la Ley 27.552, " la autoridad de aplicación adoptará los protocolos y guías de tratamiento necesarios para la definición de las canastas de prestaciones destinadas a la atención integral de los y las pacientes con Fibrosis Quística, las que deberán ser revisadas y actualizadas cada DOS (2) años "y " establecerá las medidas necesarias para procurar y simplificar la provisión de los tratamientos previstos en las guías y protocolos, así como las condiciones y procedimientos para el acceso de las personas con Fibrosis Quística". No obstante, al contar con el beneficio de la cobertura por Discapacidad estos pacientes poseen cobertura integral del 100% (medicamentos, suplementos dietarios y nutricionales, equipos médicos, rehabilitación etc) siempre y cuando esté relacionado con su discapacidad.

De modo que, haciendo referencia a los alcances del tratamiento, uno de los medicamentos que resalta es Trikafta, un medicamento de ultra alto costo de la farmacéutica Vertex de EEUU. Trikafta, como se menciona en el capítulo anterior, está indicado en mayores de 12 años que tengan al menos una copia

(20) Ley 26.378 en www.infoleg.gob.ar

(21) Ley 25.649 en www.infoleg.gob.ar

de la mutación más frecuente (la DF508), independientemente de su segunda mutación, por lo que podría alcanzar hasta al 90% de la población de pacientes con FQ. El costo es de alrededor de US\$300.000 dólares anuales. El producto no está aprobado a la fecha por la ANMAT y su precio se asemeja a Spinraza que fue recientemente excluido del PMO.

El Spinraza es un medicamento de ultra alto costo que se utiliza en el tratamiento de la Atrofia Muscular Espinal (AME) y que había sido incorporado al Plan Médico Obligatorio (PMO) en agosto del 2019 a través de la Resolución 1452/2019. En junio del 2020 fue excluida del PMO en la Resolución 1114/2020, basándose en un dictamen emitido por la Comisión Nacional de Evaluación de Tecnologías Sanitarias, (CONETEC) donde quedó asentado que "... si bien su beneficio clínico sobre los pacientes AME tipo I y II sería mayor y eso está respaldado por evidencia científica de buena calidad; la incorporación de la tecnología tendría impacto negativo sobre la salud pública, la equidad y en el aspecto económico. Teniendo en cuenta el informe técnico, la información disponible hasta el momento y el contexto actual la mesa técnica NO recomienda la incorporación de esta tecnología a la cobertura obligatoria del país. Solo en caso de reducción considerablemente significativa en el precio de la tecnología que permita garantizar la sustentabilidad del resto de las prestaciones esenciales como promoción de salud, prevención, tratamiento y rehabilitación para todos los beneficiarios del sistema de salud argentino, podría considerarse la cobertura para pacientes con AME tipo I y II que presente características similares a los pacientes incluidos en los ensayos clínicos. (...) Dado que no existe evidencia sobre los efectos a largo plazo, se deberá incluir esta tecnología dentro del Sistema de Tutelaje de Tecnologías Sanitarias Emergentes de la Superintendencia de Servicios de Salud con el objetivo de poder realizar un seguimiento y análisis de su eficacia y seguridad."

Con lo expuesto surge otro interrogante, ¿Podría esperarse que otros productos analizados por el CONETEC y aprobados en nuestro país sigan un camino similar?

En la Argentina, constan dos tipos de terapias avaladas por la ANMAT. Figuran, por un lado, Ivacar, del nacional Gador; e Ivadeco, de Tuteur, ambas a base de ivacaftor y que resultan genéricos de Kalydeco, un medicamento también de la norteamericana Vertex. Por otra parte, existen las terapias dobles. Esto comprende a las marcas Lucaftor de Gador; y Lumiva, de Tuteur. Ambas combinan lumacaftor con ivacaftor y se constituyen como equivalentes de Orkambi, otra terapia de Vertex.

No obstante, la discusión no sólo se centra en torno a los medicamentos de alto costo, también se debe considerar el tratamiento integral que esta patología requiere (ver anexo Vademécum), incluyendo costos en tratamientos intensivos, internaciones hospitalarias y domiciliarias, trasplantes, etc.

Trikafta no se encuentra avalado por ANMAT, lo que hace que su adquisición sea bajo el Régimen de Acceso de Excepción a Medicamentos No Registrados (RAEM) (vía del uso compasivo). Según la Disposición 10874-E/2017 de la Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica (ANMAT): "... se establece el procedimiento para la aprobación de importación de medicamentos no registrados en el país destinados al tratamiento de un paciente individual para el que no exista disponible un registro de un producto idéntico, similar o alternativa terapéutica adecuada (...) se aplicará en los pacientes que requieran imprescindiblemente de un medicamento que no esté registrado en el país pero que si lo esté en alguno de los países incluidos en el Anexo I del Decreto 150/92 o en un país con el que se haya establecido convergencia regulatoria (ver Anexo I de la presente) o en un paciente con condiciones clínicas que contraindiquen la utilización de los medicamentos en sus formas farmacéuticas o concentraciones disponibles en el país y requiera de uno que si lo esté en alguno de los países incluidos en el Anexo I del Decreto 150/92 o en el Anexo I de la presente). También se aplicará a las solicitudes destinadas a un paciente con serio riesgo de vida o de secuelas graves en los que el tratamiento necesario se halle aún en investigación clínica avanzada en uno de los países incluidos en el Anexo I del Decreto 150/92 o en el Anexo I de la presente y del que se disponga de información suficiente y de moderada a alta calidad que sugiera que el balance beneficio- riesgo es aceptable para esos pacientes..." (22)

(22) Disposición 10874-E/2017 en www.infoleg.gob.ar

Para el ámbito e la auditoría médica es primordial el conocimiento en detalle tanto de la legislación vigente como así también de la evidencia científica, ya que permitirá una adecuada evaluación sistemática, dinámica y constante de la atención en salud, enfocados en garantizar la calidad de las instituciones que prestan servicios en salud por un lado y por otro, analizar el trabajo médico en sus diferentes áreas con el propósito de conseguir el más alto nivel de eficiencia en la atención prestada.

CONCLUSION

La complejidad de las enfermedades poco frecuentes, junto a los nuevos hallazgos biotecnológicos y las demandas específicas que requieren, (pruebas genéticas, nuevos tipos de intervención, la existencia de centros de referencia, tratamientos de alto costo, múltiples consultas a especialistas) incrementan los costos asistenciales y requieren un plan coordinado que mantengan la equidad en el sistema de salud.

Por ello como punto de partida se considera imprescindible la implementación de un registro nacional de datos epidemiológicos de Fibrosis Quística de carácter obligatorio. Este registro de datos permitirá generar indicadores que a su vez generarán información valiosa para el análisis de situación de la población y de resultados con respecto a las políticas sanitarias instauradas como también respaldar acciones ejecutadas, evaluar logros y metas.

El objetivo final será difundir el conocimiento de la situación de salud del país y poner a disposición los datos más relevantes del sector salud para que los usuarios de información sanitaria del nivel político, científico, técnico y administrativo y la comunidad en general pueda tomar las medidas más apropiadas con la mejor información disponible posible.

Lo importante es que cuando un paciente sea referido a un determinado servicio (debidamente acreditado) para recibir una prestación médica, esta sea brindada según lo establecen los protocolos y esquemas de diagnóstico y tratamiento estandarizados, con parámetros de seguridad y calidad tan controlados como el estado del conocimiento médico y el desarrollo tecnológico nacional lo permitan. Entonces, se podría aseverar que el fin primordial es garantizar el derecho a la salud. La Constitución de la OMS afirma que “el goce del grado máximo de salud que se pueda lograr es uno de los derechos fundamentales de todo ser humano.” El derecho a la salud incluye el acceso oportuno, aceptable y asequible a servicios de atención de salud de calidad suficiente.

Por otro parte, con lo descrito en este trabajo se podría considerar a la Fibrosis Quística como enfermedad de alto costo que trae consigo, la compleja tarea de optimizar recursos para poder enfrentar el desafío financiero que significa y brindar a las personas intervenciones homogéneas en términos de calidad, oportunidad y resolutivez. Tarea sumamente compleja debido a la fragmentación y estructura descentralizada del Sistema de Salud de Argentina y a la falta de coordinación entre niveles nacionales, provinciales y municipales.

BIBLIOGRAFÍA

- Astudillo Pedro, *Historia de la fibrosis quística*, disponible en <http://www.neumologia-pediatrica.cl>
- Clasificación Internacional del Funcionamiento, de la Discapacidad y de la Salud (CIF), en https://aspace.org/assets/uploads/publicaciones/e74e4-cif_2001.pdf
- Comités Nacionales de Neumonología, Nutrición, Gastroenterología y Grupo de Trabajo de Kinesiología, *Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización, Sociedad Argentina de Pediatría*, 2018
- Katklin, Julio, *Fibrosis quística: manifestaciones clínicas y diagnóstico*, UptoDate, 2020
- Misbahuddin R. and Hussam A., *Journal of Translational Medicine, Cystic fibrosis: current therapeutic targets and future approaches*, 2017
- Octavo Congreso de Argentino de Neumonología, 2018, *Registro Nacional de Fibrosis Quística*, Comité Nacional de Neumonología, Sociedad Argentina de Pediatría
- Organización Panamericana de la Salud, *Indicadores de Salud: Aspectos conceptuales y operativos*, 2018
- Peñalosa Escati Luciana, *Informe: Las enfermedades poco frecuentes en Argentina*, Federación Argentina de Enfermedades poco frecuentes, 2018 en www.fadepof.org.ar
- Salcedo Posadas, Gartner, Girón Moreno, García Novo, *Tratado de Fibrosis quística*, Sociedad Española de Fibrosis Quística, 2012
- Toda la legislación fue consultada en www.infoleg.gob.ar
- www.fda.gov
- www.fipan.org.ar
- www.who.int

ANEXO

VADEMECUM

Tomado de: Guía de diagnóstico y tratamiento de pacientes con fibrosis quística. Actualización, Sociedad Argentina de Pediatría:

Antiinflamatorios Sistémicos: azitromicina, ibuprofeno, prednisona. Tópicos: budesonide, fluticasona.

Antimicrobianos Orales o parenterales:

- Aminopenicilinas: amoxicilina, amoxicilina ácido clavulánico, ampicilina.
- Cefalosporinas: cefalexina, cefalotina, cefuroxima, cefotaxima, ceftriaxona, ceftazidima.
- Carboxipenicilina: ticarcilina, carbenicilina.
- Monobactámicos: aztreonam.
- Carbapenémicos: meropenem, imipenem.
- Macrólidos: azitromicina, eritromicina, claritromicina.
- Aminoglucósidos: gentamicina, amikacina, tobramicina.
- Quinolonas: ciprofloxacina, levofloxacina.
- Sulfonamidas: trimetoprima-sulfametoxazol.
- Lincosaminas: clindamicina, rifampicina.
- Afenicoles: cloranfenicol.
- Glucopéptidos: vancomicina, teicoplanina.
- Linezolid.
- Piperazilina-tazobactam.

Inhalados: Tobramicina, colistina, aztreonam

Antimicóticos: Itraconazol, fluconazol, voriconazol, anfotericina. Nistatina.

Antiparasitarios: Mebendazol, metronidazol, furazolidona.

Vacunas: Antigripal, Antineumocócica, Antihepatitis, Antivaricela

Broncodilatadores: Salbutamol

Mucolíticos: Alfa dornasa (ADNasa). Solución cloruro de sodio 7%. Manitol

Vehículo para nebulizar: Solución fisiológica

Nebulizadores: Compresor a diafragma. Tamaño de partículas 0,5-5 micrones. E-flow (nebulizador de membrana). Ampolla nebulizadora. Ampolla plástica con pieza bucal o máscara facial. Descartables. Reutilizables

Fuentes de oxígeno: Concentradores de oxígeno. Oxígeno líquido. Tubos de oxígeno. Tubos de transporte, con ahorrador de oxígeno. Concentrador portátil

Cánulas de oxígeno: Nasales para la administración de oxígeno, descartables, pediátricas y para adultos.

Sistema de ventilación no invasiva: BiPAP. Dispositivos de kinesioterapia. Flutter. Máscara PEP. Acapella. RC Cornet. Chaleco vibrador.

Enzimas pancreáticas: Unidades de lipasa. 4000 U, 4500 U, 12 000 U, 18 000 U, 20 000 U, 25 000 U

Vitaminas y oligoelementos: A, D, E, K con zinc (gotas y comprimidos). Multivitamínico con minerales + vitamina E. Vitamina K (oral e inyectable). Calcio. Vitamina D

Reductores del pH gástrico: Hidróxido de aluminio. Hidróxido de magnesio.

Bloqueantes H2: ranitidina-cimetidina.

Inhibidores de la bomba de protones: omeprazol, lanzoprazol, esomeprazol.

Proquinéticos: Cisaprida. Metoclopramida

Ácido ursodeoxicólico.

Suplementos nutricionales: Fórmulas hipercalóricas líquidas o en polvo. Maltodextrina. Triglicéridos de cadena media.

Fórmulas lácteas: Maternizadas. Modificadas Especiales: Sin lactosa

Hidrolizados de proteínas: general – específico para FQ.

Bombas de infusión: Para alimentación enteral y parenteral, con registro de volumen límite, volumen infundido y dosificación en ml/hora.

Guías para alimentación enteral: Juegos de infusión descartable, estéril, no mecánica, para infusión de alimentación, compatibles para utilizar en bombas de infusión.

Dispositivo para alimentación gástrica: Botón para gastrostomía. Sondas para alimentación enteral Nasogástricas: estériles, descartables. Gástrica: siliconadas, de tipo Levine, radiopacas.

Catéteres: Venosos centrales semiimplantables, siliconados, radiopacos. Venosos centrales de inserción periférica: (PICC). Venosos periféricos de teflón. Totalmente implantables.

Guías de suero, agujas, jeringas.

Antidiabéticos: Insulina

Fibras medicamentosas: Lactulosa. Bifidosa

Sustancias hiperosmolares: Polietilenglicol.

Analgésicos: AINE: paracetamol, ibuprofeno.

Opiáceos débiles: codeína. Opiáceos fuertes: morfina.

Diuréticos: Furosemida, espironolactona-amiloride.

Medicación postrasplante

CORRECTORES Y POTENCIADORES DEL GEN CFTR DESARROLLADOS EN ARGENTINA



Laboratorio TUTEUR S.A.C.I.F.I.A.

IVADECO (Ivacaftor 150 mg) A partir de 6 años

IVADECO está indicado en pacientes a partir de las siguientes edades:

- 6 años en adelante, con un peso de 25 Kg o más, y con una de las siguientes mutaciones de apertura del canal (clase III) en el gen CFTR: G551D, G1244E, G1349D, G178R, G551S, S1251N, S1255P, S549N o S549R.
- 18 años en adelante, con una mutación R117H en el gen CFTR.

IVADECO® Está registrado por ANMAT y se encuentra bajo un Plan de Gestión de Riesgos (PGR) y presentación de estudio clínico observacional post registro.



Laboratorio GADOR (Argentina)

LUCAFTOR (Lumacaftor 200 mg/ Ivacaftor 125 mg). A partir de 12 años

El medicamento –denominado LUCAFTOR- es una combinación de Lumacaftor e Ivacaftor y está indicado para pacientes a partir de los 12 años que tienen dos copias de la mutación *F508del* en el gen *CFTR*.

Lucaftor® Está registrado por ANMAT y se encuentra bajo un Plan de Gestión de Riesgos (PGR) y presentación de estudio clínico observacional post registro.

PGR: es un programa estratégico de seguridad para minimizar los riesgos potenciales conocidos de un producto, preservando sus beneficios terapéuticos.

Los pacientes en tratamiento con IVADECO® o Lucaftor® deberán firmar el Consentimiento para ser incluidos en el estudio observacional solicitado y aprobado por ANMAT. El médico recibirá la información relacionada al estudio a través de los representantes de los respectivos laboratorios.