

# CURSO DE AUDITORIA MEDICA

AÑO: 2012



AUTOR: Carina E. Vega.

# **ENFERMEDAD DE POMPE**

**Y**

# **DISCAPACIDAD**



**Autor: Vega, Carina Elisabet**

**Curso de Auditoria Médica. Hospital Alemán**

**Fecha de presentación: 20/11/2012**

## ÍNDICE GENERAL

Introducción	<u>4</u>
Discapacidad	<u>6</u>
Definición de discapacidad	<u>6</u>
Clasificación discapacidad	<u>6</u>
Gráfico tipos de discapacidades	<u>7</u>
Legislación y discapacidad	<u>7</u>
Certificado de discapacidad	<u>9</u>
CUD	<u>9</u>
CUD y asignaciones familiares	<u>9</u>
Cobertura por APE	<u>10</u>
PMO	<u>10</u>
CONADIS. Estructura y funciones	<u>10</u>
Enfermedad de Pompe	<u>11</u>
Enfermedades Raras: definición	<u>11</u>
Características comunes	<u>11</u>
Enfermedad de Pompe: definición	<u>12</u>
Causas e Incidencia	<u>12</u>
Formas clínicas	<u>14</u>
Problemática de las Enfermedades Raras	<u>14</u>
Análisis de costos	<u>16</u>
Conclusión	<u>18</u>
Tablas y cuadros	<u>19</u>
Sitios de interés	<u>20</u>
Logos de discapacidad	<u>22</u>
Glosario	<u>23</u>
Bibliografía	<u>27</u>

## INTRODUCCIÓN

En 1997, la Ley 24.901, reglamentada por el Decreto 1193/98, determinó la obligatoriedad de brindar cobertura por parte del Estado y las obras sociales a las personas con discapacidad. Con posterioridad, las empresas de medicina prepaga debieron también cubrir a este grupo de gente, hasta entonces huérfana de toda cobertura.

El objetivo de este trabajo es explicar qué es la discapacidad, definir los tipos de discapacidad, precisar qué trámites debe realizarse para poder obtener el Certificado Único de Discapacidad (CUD), y los beneficios a los que accede quien lo gestiona. Por otra parte, el trabajo describe cuáles son las dificultades con las que deben lidiar las personas discapacitadas y sus familiares, y en el caso puntual de la Enfermedad de Pompe, conocer a cerca las características de esta patología de muy baja incidencia – motivo por el que pocas personas la conocen- que carece de un tratamiento definitivo.

El principal problema de los pacientes con Pompe es el acceso a la internación domiciliaria, con todo lo que ella supone: personal especializado que pueda controlar a un paciente, por lo general, complejo y colaborar con su familia. Se trata de personas que suelen tener requerimientos de asistencia respiratoria mecánica (ARM), muchas veces traqueostomizados, que se alimentan por gastrostomía, como es el caso del paciente que se presenta en este trabajo, cuyos gastos de tratamiento e internación son solventados en conjunto por su prepaga y su obra social.

Si bien la persona discapacitada, de acuerdo a lo dispuesto por la Ley N°24.901, tiene derecho a una cobertura integral, no siempre se le ofrece lo que necesita ni en el momento que lo requiere.

Todavía son muchas las trabas, los trámites y el tiempo de espera para poder conseguir elementos como, por ejemplo, sillas especiales ortopédicas, valvas para evitar deformidades en miembros, o camas ortopédicas. Ni hablar de equipamiento más complejo como un respirador que cuente con batería interna y externa, un saturómetro o un aspirador eléctrico, que le permita al paciente y a su familia tener la tranquilidad, en caso de un corte de luz, de saber que cuentan con una determinada cantidad de horas de funcionamiento del equipo. Incluso el trámite para gestionar un grupo electrógeno es también muy burocrático.

Párrafo aparte merece la medicación que reciben los pacientes con esta enfermedad, la enzima alfa-glucosidasa ácida, cuyo valor oscila los US\$ 10 mil por infusión sólo en el caso de pacientes pediátricos.

Es importante conocer la importancia de las leyes y reglamentaciones vigentes referidas a la discapacidad. Sólo un acabado conocimiento de ellas nos puede permitir agilizar trámites, evitar problemas judiciales, obtener el recupero de las prestaciones y optimizar los recursos, tanto humanos como económicos.

## DISCAPACIDAD

Las clasificaciones de la Organización Mundial de la Salud (OMS) se basan en el principio de que la discapacidad es un rango de aplicación universal de los seres humanos y no un identificador único de un grupo social. El principio de universalismo implica que los seres humanos tienen de hecho o en potencia alguna limitación en su funcionamiento corporal, personal o social asociado a una condición de salud.

**DEFINICIÓN: se considera discapacitada a toda persona que padezca una alteración funcional permanente o prolongada, física o mental, que en relación a su edad y medio social implique desventajas considerables para su integración familiar, social, educacional o laboral.** (Ley 22431/81, Sistema de Protección integral de Discapitados)

La OMS cuenta entre sus grupos de trabajo con uno dedicado a la clasificación, evaluación, encuestas y terminología aplicables al campo de la salud. Dicho grupo tuvo a su cargo la revisión de la Clasificación Internacional de Deficiencias, Discapacidades y Minusvalías (CIDDM) que el organismo publicó en 1980.

La OMS propone un esquema en el que:

- **Enfermedad:** es una situación intrínseca que abarca cualquier tipo de afección, trastorno o accidente.
- **Deficiencia:** es la exteriorización directa de las consecuencias de la enfermedad y se manifiesta tanto en los órganos como en sus funciones.
- **Discapacidad:** es la objetivación de la deficiencia en el sujeto y con una repercusión directa en su capacidad de realizar actividades.
- **Minusvalía:** es la socialización de la problemática causadas en un sujeto por las consecuencias de una enfermedad.

### Clasificación de Discapacidad

Para la legislación argentina y la cobertura de discapacidad se reconocen 4 tipos:

- MENTAL
- MOTORA
- SENSORIAL
- VISCERAL

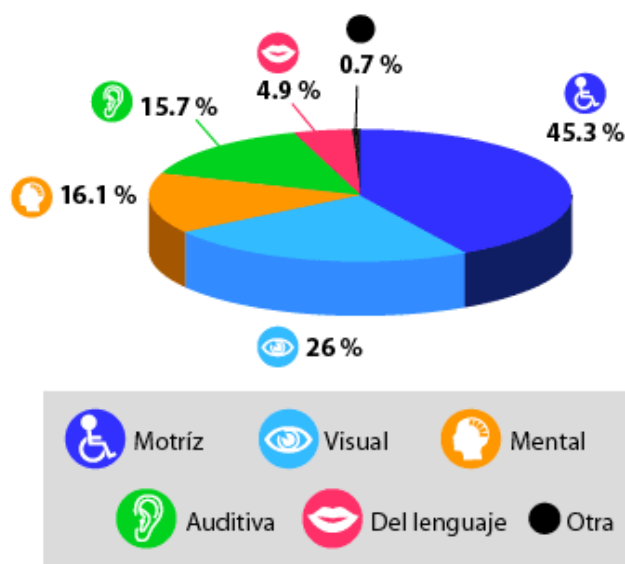
**Discapacidad neuromotora:** abarca los problemas de coordinación o manipulación que dificultan o impiden la utilización de los objetos. Puede ir desde la carencia de algún miembro, hasta problemas nerviosos que afectan la funcionalidad de los mismos.

**Discapacidad sensorial auditiva:** consiste en el déficit más o menos grave de captar sonidos. Aparece frecuentemente asociada a problemas con el habla. Puede manifestarse como sordera -cuando la pérdida de la audición no puede ser rehabilitada- o como hipoacusia -cuando la pérdida de la audición es menor y puede ser rehabilitada por medio de la amplificación del sonido-.

**Discapacidad sensorial visual:** es la alteración permanente o transitoria en el sentido de la visión. Puede presentarse como una ceguera, cuando hay una pérdida total de la capacidad de ver, o como una disminución visual cuando existe, por ejemplo, una dificultad para percibir colores o cuando hay una disminución del campo visual o intolerancia a la luz, entre otras.

**Discapacidad visceral:** consiste en el daño y limitación de la función de uno o más órganos internos. En esta categoría se encuadran aquellas personas que están imposibilitadas a desarrollar sus actividades con total normalidad.

### **Tipos de discapacidad y sus porcentajes**



### **Legislación y Discapacidad**

El Ministerio de Salud tiene a su cargo la emisión de la certificación que acredita que la persona tiene una discapacidad, además de especificar su naturaleza y grado, así como

las posibilidades de rehabilitación. También el organismo estatal deberá determinar qué tipo de actividad profesional podrá realizar la persona. El certificado que otorga se denomina Certificado Único de Discapacidad (CUD) y acredita esa condición en todo el país.

La Ley 24901 establece en su artículo 2°, para el caso de las personas con obra social, que éstas tendrán a su cargo -con carácter obligatorio- la cobertura total de las prestaciones básicas que necesiten las personas con discapacidad asociadas a ellas.

En cambio, para aquellas personas con discapacidad que no tengan cobertura, la citada norma dispone que el Estado prestará los siguientes servicios:

- Las personas con discapacidad que no cuenten con cobertura de obra social, tendrán el derecho a la totalidad de las prestaciones básicas comprendidas en la presente norma en el artículo 4°.
- En el artículo 13° menciona que los beneficiarios imposibilitados tienen derecho a solicitar transporte especial.
- Cobertura económica, de acuerdo a lo expresado en el artículo 33°, se otorgará ayuda económica a una persona con discapacidad.
- En el artículo 34° menciona que las Obras Sociales deberán brindar la cobertura necesaria para asegurar la atención especializada domiciliaria que el paciente requiere.
- En el artículo 35°, apoyo para acceder a la adquisición de elementos de rehabilitación u otros.
- Además la persona discapacitada tendrá garantizada la asistencia psiquiátrica ambulatoria y en internaciones transitorias para cuadros agudos. También se cubrirán el costo total de tratamientos prolongados psicofarmacológicos u otros, de acuerdo a lo expresado en el artículo 37°.
- Por otra parte, en el caso que la persona con discapacidad requiera productos dietoterapéuticos no fabricados en el país, se les reconocerá el costo total de los mismos.
- En el artículo 39° menciona la obligatoriedad de los siguientes servicios: atención por especialistas que no pertenezcan al grupo de profesionales, realización de estudios diagnósticos o de control.
- Asesoramiento, orientación y diagnóstico en los miembros del grupo familiar cuando se trate de enfermedades de carácter genético-hereditarias.



- Asistencia domiciliaria a fin de favorecer su vida y de la familia, evitar su institucionalización y acortar tiempos de internación. Ley 26480.

### **Certificado de Discapacidad**

Permite acceder a un sistema de protección integral de las personas discapacitadas, tendiente a asegurarles atención médica, educación y seguridad social y concederles las franquicias y estímulos para neutralizar las desventajas y posibilitarles su integración en la comunidad. Los residentes en la Ciudad de Buenos Aires, desde 2008 pueden tramitarlo en seis hospitales públicos.

Puede consultar en el Ministerio de Salud porteño: 0800-333-7258, o en la Superintendencia de Servicios de Salud.

### **Certificado Único de Discapacidad (CUD)**

El CUD es el certificado otorgado por el Ministerio de Salud que acredita que una persona tiene algún tipo de discapacidad. Sólo algunos centros están autorizados a realizarlo, dependiendo del tipo de discapacidad.

Las personas interesadas deben solicitar turno y concurrir con DNI original, resumen de historia clínica de no más de seis meses de antigüedad. Si es para renovación, deberán llevar el certificado original vencido.

La validez de duración del CUD es determinado por una junta evaluadora.

Con éste certificado la persona puede acceder a transporte, rehabilitación, trabajo, vivienda, pensiones, cobertura social e insumos.

### **Certificado único de discapacidad y asignaciones familiares**

- Asignación por hijo con discapacidad (Art. 8 Ley N°24.714)
- Asignación por ayuda escolar Anual del hijo con discapacidad (Art.10 Ley N° 24.714)
- Asignación Universal por hijo para Protección Social-Hijo con discapacidad ( Art.14bis Ley N°24.714 / Decreto N°1602/09)
- Asignación Universal por cónyuge con discapacidad (Ley N°24.714)

La Administración Nacional de Seguridad Social (Anses) resolvió que sólo podrá acreditarse la discapacidad a los efectos de percibir dichas Asignaciones Familiares,

mediante la presentación del Certificado Único de Discapacidad expedido en el marco de la Ley N° 22.431 y Ley 24.901.

### **Cobertura de la ex Administración de Programas Especiales (APE)**

- Resolución 400/99 establece los requisitos para los recuperos por Discapacidad ante la APE por parte de la Obra Social. Así como las modalidades de prestaciones admitidas.
- Resolución 428/99: Nomenclador de Prestaciones Básicas para Personas con Discapacidad: describe características de las prestaciones cubiertas y actualiza los aranceles de los Prestadores en forma periódica.
- Toda la tramitación es materia exclusiva de la Obra Social, no pudiendo los particulares realizar las gestiones.

### **Programa Médico Obligatorio (PMO)**

Por decisión de la Corte Suprema de Justicia de la Nación, las empresas de Medicina Prepaga deben cubrir, como mínimo, el PMO (Programa Médico Obligatorio) semejante a las obras sociales en caso de rehabilitación y mejora de calidad de vida de personas con discapacidad.

### **CONADIS**

La Comisión Nacional Asesora para la Integración de Personas Discapacitadas está integrada por un Presidente, un Directorio conformado por tres directores y un Secretario General, especializados en las diversas áreas conexas a la situación de discapacidad (prevención, rehabilitación, asistencia de mantenimiento y equiparación de oportunidades) y que proveen la información técnica que alimenta la toma de decisiones.

Se encarga de coordinar, normatizar, asesorar, promover y difundir con carácter nacional, todas aquellas acciones que contribuyan directa o indirectamente a la integración de las personas con discapacidad, sin distinción de edad, sexo, raza, religión o nivel socio-económico, asegurando una equitativa distribución y acceso a los beneficios que se instituyan

## **ENFERMEDAD DE POMPE**

La enfermedad de Pompe, como todas las patologías denominadas “huérfanas”, afecta a una escasa cantidad de personas. Su baja prevalencia se estima que la padece uno de cada 40 mil individuos.

### **Enfermedades Raras: definición**

Las enfermedades raras, también conocidas como enfermedades poco comunes, minoritarias o poco frecuentes, son un conjunto de patologías que, con peligro de muerte o de invalidez crónica, tienen una baja incidencia en la comunidad.

Su prevalencia es de menos de 5 casos por cada 10 mil habitantes, según la definición de la Unión Europea (UE).

La Organización Mundial de la Salud (OMS) estima que hoy existen entre 5 mil y 8 mil enfermedades raras diferentes, que afectan a entre el 6 y el 8 por ciento de la población en total. Un 80 por ciento de estas afecciones tiene un origen genético identificado que equivale a un 3 ó 4 por ciento de los nacimientos.

### **Características comunes**

Estas patologías tienen otras similitudes, además de su ya antes expresada baja ocurrencia:

- Presentan muchas dificultades diagnósticas y de seguimiento.
- Tienen un origen desconocido en la mayoría de los casos.
- Con llevan múltiples problemas sociales.
- Existen pocos datos epidemiológicos.
- Plantean dificultades en la investigación debido a los pocos casos.

### **Enfermedad de Pompe: definición**

La enfermedad de Pompe es una patología metabólica, de tipo genético, en la cual por la ausencia de una enzima -Alfa-Glucosidasa Ácida (GAA)-, se produce acumulación creciente de glucógeno en los lisosomas. Esta aglomeración deteriora en general todo el tejido muscular, y particularmente, el de la respiración en el caso de los adultos, y el músculo cardíaco en el caso de los niños.

La afección es también conocida como:

- Miopatía por deficiencia de maltasa ácida.
- Deficiencia de 1,4-Alfa-Glucosidasa.
- Glucogenosis de Tipo II.

## Causas

Las personas que nacen con la enfermedad heredan la deficiencia de una enzima conocida como Alfa-Glucosidasa Ácida (GAA). En un ser humano sano, con actividad normal de GAA, esta enzima ayuda a la descomposición de glucógeno.

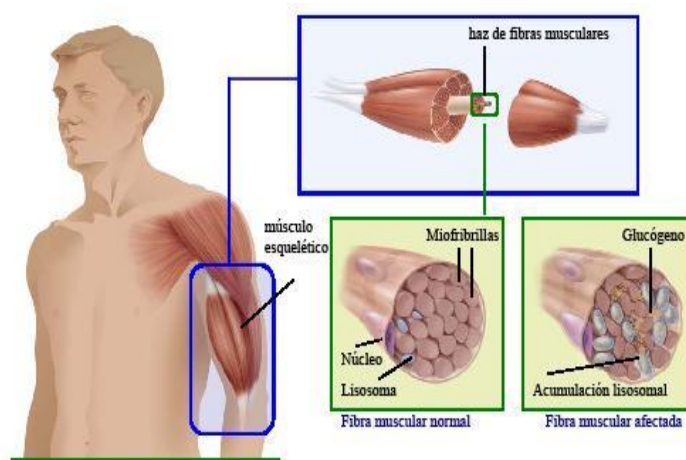
En nuestro cuerpo se producen a cada momento miles de reacciones químicas diferentes. Por lo general, el azúcar de los hidratos de carbono que consumimos es fragmentado para producir la energía que necesitamos para la contracción muscular, y una parte de él se utiliza para fabricar glucógeno en calidad de reserva de energía. Para realizar ese proceso se requiere un catalizador, es decir, una sustancia que haga posible que el azúcar se convierta en otra cosa y se pueda utilizar. Las enzimas son quienes cumplen ese papel, son los motores que ponen en marcha dichas reacciones. En la enfermedad de Pompe la actividad de GAA es muy baja o inexistente, y el glucógeno lisosómico no es degradado eficientemente acumulándose de manera excesiva en el lisosoma. Ese acumulo daña el tejido muscular de distintas partes del organismo.

## Incidencia

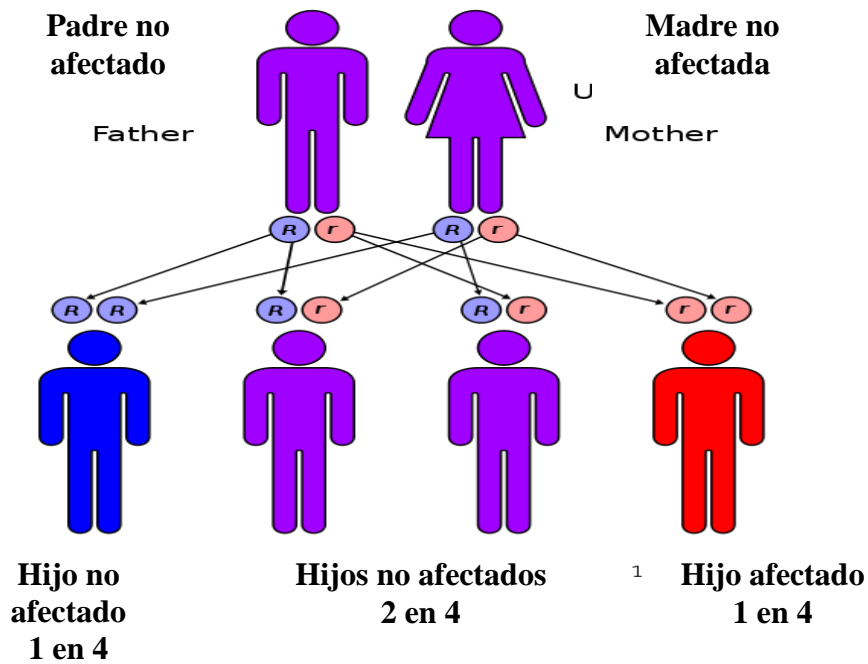
La de Pompe es una enfermedad hereditaria “autosómica recesiva”. La afección se hereda por medio de los genes que son los que codifican las instrucciones para todas las funciones en nuestro cuerpo. La persona con esta patología tiene un defecto en sus genes que no permite al organismo producir la enzima Alfa-Glucosidasa Ácida (GAA). Cada persona tiene dos copias del gen que codifica la GAA, una proveniente de la madre y otra del padre. Por su condición autosómica recesiva, la afección requiere para manifestarse que las dos copias heredadas por la persona estén mutadas. Los individuos con sólo una copia dañada del gen se conocen como portadores y no exhiben, por lo general, los síntomas de la patología.

Pero que ambos padres sean portadores no significa que cada hijo heredará automáticamente la enfermedad. Ésto se debe a que cada padre portador tiene un gen normal y uno mutante. Como resultado de esta "lotería genética", hay cuatro posibilidades cuando dos seres humanos con el gen anormal conciben un hijo. La

chance de los progenitores de tener un hijo enfermo es entonces del orden del 25 por ciento.



En realidad, las estimaciones de la probabilidad general (es decir, sin saber si se es o no “portador” del gen), de heredar la enfermedad de Pompe oscila entre uno sobre 40 mil –para la variante temprana- y uno sobre 150 mil –para el inicio tardío-. Por consiguiente, la de Pompe pertenece al grupo de las enfermedades muy raras. No se le conoce, por otra parte, preferencia étnica ni de sexo.



**Fuente:** *Guía Médica para el Tratamiento de la Enfermedad de Pompe.* Genzyme de Argentina S.A.

## **Formas clínicas**

La acumulación progresiva de glucógeno se produce prácticamente en todas las células del organismo, aunque las alteraciones funcionales son más evidentes en el corazón, músculo esquelético y sistema nervioso.

Existen tres formas clínicas, en función de la edad de comienzo y el pronóstico:

- a) **Forma infantil:** la aparición de los primeros síntomas tiene lugar entre los primeros meses y el segundo año de vida. Las expectativas de sobrevida sin tratamiento son sólo de pocos meses, como máximo hasta cumplir uno a dos años (muerte por insuficiencia cardíaca y/o respiratoria)
- b) **Forma juvenil:** la presentación de la sintomatología sucede en el período comprendido entre la primera infancia y la pubertad. La sobrevida llega hasta aproximadamente el vigésimo año de vida, pero también hasta edades superiores.
- c) **Forma del adulto:** el advenimiento de los primeros síntomas suele darse entre los veinte y los treinta años aunque, en ocasiones, ocurren considerablemente más tarde. No hay información concluyente sobre las expectativas de sobrevida.

## **La problemática de las Enfermedades Raras**

Para las personas afectadas por estas enfermedades, su baja incidencia supone numerosas consecuencias adversas, tanto a nivel médico como social.

En el ámbito médico estas patologías graves, que a menudo ponen en riesgo la vida de los enfermos, son poco estudiadas. Por esa razón, el paciente soporta, desde el inicio de los síntomas hasta la confirmación del diagnóstico, una espera que va de los cinco a los 30 años desde la aparición de los primeros signos hasta el logro del diagnóstico.

Los pacientes afectados por enfermedades huérfanas, así como también su núcleo familiar, desarrollan por lo general un perfil más activo que quienes padecen otras patologías crónicas en cuanto al modo de afrontar su propia afección. De hecho, ellos saben tanto de su dolencia, o de ciertos aspectos de la misma, como el propio profesional.

Los exámenes diagnósticos iniciales de la Enfermedad de Pompe incluyen una radiografía de tórax para evidenciar el crecimiento del corazón, un electrocardiograma (ECG) para constatar las alteraciones del ritmo cardíaco específicas de la patología, y un ecocardiograma para detectar alteraciones estructurales del corazón.

A continuación, un paso importante es un análisis de sangre que mide los niveles de una enzima conocida como Creatina Kinasa (CK) que, al ocurrir una lesión muscular, es liberada por el cuerpo en cantidades elevadas; y el electromiograma (EMG), prueba que consiste en insertar pequeños electrodos en forma de aguja en determinados músculos para registrar la actividad eléctrica que se genera en el tejido muscular, y que permite saber si el paciente tiene alguna enfermedad a ese nivel, su localización y gravedad.

Las anomalías que pueden registrarse en todas estas evaluaciones diagnósticas son comunes no sólo en pacientes con Pompe, por ello no son concluyentes en cuanto a la confirmación del diagnóstico, pero van despejando el camino hacia su obtención. En esta instancia son dos los exámenes que se suelen realizar:

- El análisis de una muestra de tejido obtenida por biopsia muscular (los médicos lo llaman fibroblastos de la piel cultivados), para medir la actividad de la Alfa-Glucosidasa Ácida (GAA). Esta modalidad, más usada en adultos, es muy fiable pero requiere un procedimiento invasivo y los resultados se obtienen después de un intervalo de cuatro a seis semanas.
- Una fuente sencilla y no invasiva que consiste en tomar gotas de sangre seca en papel de filtro se desarrolló en la última década. En la muestra se mide la actividad de GAA utilizando la maltosa como un inhibidor. Esta tecnología de punta permite un diagnóstico rápido, necesario en casos de Pompe Infantil.

El mayor avance en el tratamiento de la enfermedad de Pompe fue el desarrollo de Terapia de reemplazo enzimático, que consiste en realizar infusiones periódicas de alfa-glucosidasa ácida humana recombinante.

En el caso del paciente a quien realizó seguimiento en internación domiciliaria desde el año y medio de vida, comenzó a recibir la terapia de reemplazo enzimático a los 5 meses de vida, en el marco de un programa de tratamiento compasivo.

El enfermo comenzó recibiendo dosis de 20 mg/kg cada 15 días y se mantuvo en esos niveles hasta cumplir los 5 años de edad. A partir de ese momento, la dosis se duplicó y la frecuencia pasó de quincenal a semanal.

De acuerdo a las estadísticas existentes, entre el 92 y el 95 por ciento de los niños con Enfermedad de Pompe fallecen antes del año de vida.

## ANÁLISIS DE LOS COSTOS

El caso analizado es el de un paciente de seguimiento con Enfermedad de Pompe que cuenta con un doble sistema de cobertura, ya que tiene prepaga y además obra social.

La obra social corre con los gastos de la Terapia de reemplazo enzimático cuyo valor aproximado es de 50.000 pesos por dosis. Como el niño la recibe semanal, el gasto asciende a los \$ 200 mil por mes, que en su mayor parte se reintegrado a través de la ex APE.

El resto de los gastos son cubiertos por su prepaga: traslados, internación domiciliaria, médico de seguimiento, kinesiología, rehabilitación, fonoaudiología y, por supuesto, medicamentos de base. También la internación institucional que, en los últimos cuatro años, ha requerido en igual cantidad de oportunidades.

En dos ocasiones, la internación se debió a fallas en el equipo de respirador, en otra oportunidad el paciente debió ser hospitalizado por una celulitis en la mano a causa de la picadura de un insecto. Finalmente, la última internación fue por un cuadro de gastroenteritis.

Las prestaciones de la prepaga totalizan 60.000 pesos mensuales, aproximadamente, que se discriminan de la siguiente manera: internación domiciliaria -\$30.000- equipamiento (oxígeno, saturómetro, aspirador, respirador) y personal (médico y de enfermería) - \$30.000-.

Sus padres reciben la asignación universal por hijo (AUH), pero no la pensión por hijo discapacitado, ya que las autoridades encargadas consideraron que no la necesitaban luego de evaluación de terreno por asistente social.

Para obtener el CUD, su madre realizó el trámite en Ramsay. El certificado es válido por tres años.

El paciente recibe educación primaria. Una maestra especial y una de música concurren a su casa.

Si bien es un niño lúcido desde el punto de vista neurológico, sólo puede comunicarse a través de gestos mínimos con los labios y con los ojos. Por su hipotonía y por la traqueostomía que se le realizó para poder mantenerlo en respirador en forma permanente, no le permiten comunicarse de otra forma, ni a través de la palabra ni con las manos.

El paciente tiene hoy 8 años y constituye, para su enfermedad, el caso de seguimiento más prolongado en el país.



La terapia de reemplazo demostró su capacidad para revertir la patología del músculo cardíaco, disminuyendo la cardiomegalia, mejorando la función ventricular, y los trastornos de conducción. Por otra parte, retrasó su ingreso a asistencia respiratoria mecánica (ARM), la que se produjo recién a los 16 meses de vida.

En cambio, su eficacia sobre el músculo esquelético fue menor de la esperada y no se pudo evitar la progresión de la debilidad muscular.

De todos modos, la terapia de reemplazo enzimático es actualmente la mejor y la única alternativa posible para el tratamiento de los pacientes con Enfermedad de Pompe.

## CONCLUSIÓN

Desde el punto de vista de la **auditoria médica**, los pacientes con discapacidad plantean todo un desafío pues se debe conocer en detalle la legislación vigente sobre el tema, además de todo lo inherente al manejo global de estos pacientes.

Sólo de esa forma se pueden cubrir todas sus necesidades, sin descuidar el control que todo prestador/financiador debe tener en estos casos en los que, por su complejidad, interactúan múltiples grupos de personas (paciente, familiares, médicos, kinesiólogos, estimuladoras, asistente social, grupo de internación domiciliaria, etc.).

Párrafo aparte para la actuación del Estado, al cual le queda todavía un largo camino por recorrer para compensar las deficiencias que tiene el sistema de salud tanto en materia de prestaciones como en la gestión de trámites.

Tanto para los pacientes (en el caso de los adultos) como para sus familiares (en el caso de los niños), los trámites son agotadores tanto desde el punto de vista psicológico como físico, con toda la carga que en sí representa tener una **discapacidad**.

## TABLAS - CUADROS - ILUSTRACIONES RELACIONADAS.

### Leyes Nacionales de Discapacidad

DERECHO A	LIMITACIONES	NORMATIVA
Adquirir un automotor nacional sin pagar IVA o importado a valor FOB (valor del automóvil en su país de origen) sin pagar impuestos.	El beneficiario no debe ganar más de pesos 8.000 mensuales aproximadamente. Su grupo familiar conviviente no debe ganar más de pesos 16.000 mensuales aproximadamente ni poseer bienes por más de pesos 309.000 aproximadamente. Se debe tener imposibilidad o dificultad para viajar en transporte público de pasajeros. Tener el valor total en efectivo. El automotor debe ser standard (el de menor valor en su categoría).	Ley 19.279 art. 3 inc. b) y c)
Poseer un símbolo internacional de libre tránsito y estacionamiento.	La persona con discapacidad o algún familiar conviviente debe poseer automóvil. Se debe tener certificado de discapacidad expedido por el Servicio Nacional de Rehabilitación y Promoción de la Persona con Discapacidad.	Ley 19.279 art. 12
Jubilarse con 20 años de servicio y 45 de edad los trabajadores dependientes o 50 los autónomos.	Tener la capacidad laborativa reducida en un 33% como mínimo. Haber trabajado los últimos 10 años inmediatos a la solicitud de jubilación en estado de incapacidad laborativa. Estar afiliado al Régimen Nacional de Previsión.	Ley 20.475
Jubilarse a los 45 años de edad y/o 20 de servicio.	Tener incapacidad visual (ceguera). Haber adquirido la ceguera en un tiempo mínimo de 5 años antes de los 45 de edad o 20 de servicio o, si ha ocurrido luego de dicho plazo, que se prolongue por un espacio mínimo de 2 años consecutivos.	Ley 20.888
Inscribirse a fin de obtener la concesión de un pequeño comercio en alguna sede administrativa.		Ley 24.308
Crear Talleres Protegidos de Producción con ayuda económica estatal y beneficios impositivos.	Presentación de proyectos y solicitud en el Ministerio de Trabajo cuyo plazo de tramitación no es inferior a 1 año.	Ley 24.147
Reclamar la plena accesibilidad al medio físico (espacios libres como parques y plazas, baños públicos, edificios de uso público como universidades o ministerios, edificios de viviendas estaciones de		Ley 24.314

transportes públicos, quita de obstáculos en la vía pública como pozos o carteles que impidan el pazo, etc).		
Solicitar la exención del pago de patentes de automotor.	Previamente se debe poseer Símbolo Internacional de Libre Tránsito y Estacionamiento (ver más arriba en este cuadro).	
No ser discriminado.		Ley 25.280
Cobertura integral (100%) de los gastos de medicamentos.		Ley 23.661 art. 28
Libre elección de prestadores.		Ley 23.661 art. 25

## **SITIOS DE INTERÉS**

### **Educación Especial. Política de Educación Especial**

Atención de niños y jóvenes con necesidades educativas especiales con base en algún tipo de discapacidad, desde primera infancia hasta la adultez.

Educación Especial.

Información sobre diferentes tipos de discapacidades y temas relacionados. Se puede encontrar una completa selección realizada por la Biblioteca Nacional de Maestros.

### **Unidad para Personas con Discapacidad y Grupos Vulnerables**

Oficina de empleo y colocación que promueve la inserción laboral para los buscadores de empleo para personas con discapacidad y los empresarios interesados en emplearlos.

Desde el año 2007 se trabaja en forma conjunta con las oficinas de empleo municipales que conforman la Red de Empleo.

### **Centro Nacional de Recreación y Deporte**

El Servicio Nacional de Rehabilitación fomenta la práctica del deporte y la recreación como actividad complementaria, como estrategia de desarrollo personal y su integración social.

La Fundación deporte para personas con discapacidad tiene como misión lograr que todos los niños y jóvenes con capacidades diferentes encuentren en el deporte una herramienta para lograr una mejor integración en la sociedad, mejorar su calidad de vida y ayudar a su desarrollo psicofísico.

### **ARTE: Fundación de Artistas Discapacitados**

Es una entidad sin fines de lucro, que funciona desde 1993, les brinda capacitación para que puedan desplegar sus capacidades.

### **Plan Nacional de Accesibilidad Urbana, Edilicia y Transporte**

La accesibilidad al medio físico es un derecho de todas las personas en igualdad de condiciones y equiparación de oportunidades.

### **ATEDIS: Programa de Apoyo Tecnológico para la Discapacidad**

Su principal objetivo es facilitar a las personas con discapacidad el acceso y fomentar el uso de los servicios y las tecnologías para mejorar su calidad de vida.

### **Recursos Digitales**

Para diferentes tipos de discapacidad: auditiva, visual, motora, son puestos a su disposición por el Programa Universidad y Discapacidad de la Universidad de Buenos Aires.

## DISCAPACIDAD VISUAL



## DISTINTAS DISCAPACIDADES



## DISCAPACIDAD FÍSICA



## GLOSARIO

**Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica (ANMAT):** organismo que tiene a su cargo, en nuestro país, los procesos de autorización, registro, normatización, vigilancia y fiscalización de productos que se utilizan en medicina, alimentación y cosmética humana.

**Alfa-Glucosidasa Ácida:** enzima, normalmente situada en el interior del lisosoma, que tiene por tarea ayudar a metabolizar el glucógeno, un tipo de azúcar que se almacena en las células musculares y que es liberado cuando el cuerpo necesita energía.

**Aminoácido:** ácido orgánico que contiene los grupos carboxilo y amino, unidades a partir de las cuales se construyen las proteínas. De los 20 aminoácidos que constituyen las proteínas, algunos son sintetizados por el organismo humano y otros se deben aportar en la dieta.

**Auditoría General de la Nación (AGN):** organismo que asiste técnicamente al Congreso Nacional en el control del estado de las cuentas del sector público, y verifica el cumplimiento legal y de gestión, por parte del Poder Ejecutivo Nacional. Hipólito Irigoyen 1236. Buenos Aires. Tel.: (5411) 4124-3700. Mail: información@agn.gov.ar.

**Autónómico recesivo:** trastorno en el que, en la transmisión de padres a hijos, deben estar presentes dos copias de un gen anormal –los genes vienen de a pares- para que se desarrolle la enfermedad o el rasgo. Las personas con sólo un gen defectuoso en el par se consideran portadoras.

**Biología molecular:** disciplina científica que tiene como objetivo el estudio de la estructura, función y composición de las moléculas biológicamente importantes. El área tiene particular relación con la Genética y la Bioquímica.

**Biopsia:** Muestra de tejido tomada de un ser vivo, con fines diagnósticos.

**Célula madre:** célula con capacidad de autorrenovarse mediante divisiones mitóticas y, por lo tanto, producir uno o más tejidos maduros, funcionales y plenamente diferenciados en función de su grado de multipotencialidad. La mayoría de los tejidos de un individuo adulto poseen una población específica propia de células madre que permiten su renovación periódica o su regeneración cuando se produce algún daño.

**Certificado de Discapacidad:** es gratuito y se obtiene en el Instituto Nacional de Rehabilitación –Ramsay 2250, Buenos Aires, Tel.: (54-11) 4788-9670- donde se realiza al interesado un examen médico. El paciente debe presentar todos sus estudios, tras el cual se extiende la acreditación. Además de la atención médica gratuita, con ese

documento se accede a una serie de beneficios como, por ejemplo, viajar sin cargo en transporte de corta y larga distancia o acceder a una pensión no contributiva.

**Citología:** parte de la biología que estudia la célula.

**Congénito:** se llama así a los rasgos que nace con el individuo y que no depende de factores hereditarios, sino que es adquirido durante los períodos embrionario y fetal, aunque en sentido amplio se aplica tanto a uno como a otro.

**Consejo Nacional de Investigaciones Científicas y Técnicas (CONICET):** creado el 5 de febrero de 1958, es un organismo autárquico dependiente de la Presidencia de la Nación que tiene por objeto promover la investigación científica y tecnológica en el país. Su primer Presidente fue el Dr. Bernardo A. Houssay (Premio Nobel de Medicina en 1947).

**Creatina Kinasa (CK):** también conocida como Creatina FosfoKinasa (CPK), es una enzima presente en varios tipos de tejido muscular cuya función es la catálisis de la Fosfocreatina (CP) para facilitar que en el músculo se libere la energía que éste requiere para su contracción. Como los niveles altos de CK son comunes no sólo en pacientes con la enfermedad de Pompe, de obtenerse un resultado positivo se debe proceder a un examen más específico.

**Creatina:** se emplea como suplemento dietético desde 1990 en algunos deportes de intensidad con la intención de ganar energía anaeróbica en los músculos así como tamaño (sin un incremento del volumen de agua en los mismos). En la enfermedad de Pompe se usa para evitar la pérdida muscular.

**Drogas huérfanas:** son productos medicinales destinados al diagnóstico, prevención o tratamiento de enfermedades raras. Se las llama así porque la industria farmacéutica tiene poco interés –en condiciones normales de mercado- en su desarrollo por la baja cantidad de pacientes que los que están destinados.

**Ecocardiograma:** usa técnicas estándares de ultrasonido para producir imágenes en rebanadas de dos o tres dimensiones del corazón proporcionando información provechosa sobre el tamaño y la forma del corazón, su capacidad de bombeo y la localización y la extensión de cualquier daño a sus tejidos.

**Electrocardiograma:** gráfico que mide la actividad eléctrica del corazón en forma de cinta gráfica continua. Tiene la ventaja de ser un procedimiento médico con resultados disponibles inmediatamente, no invasivo y económico.

**Electromiograma:** examen que consiste en introducir pequeños electrodos, en forma de aguja, en determinados músculos para registrar la actividad eléctrica que se genera en el



tejido muscular. Permite saber si el paciente tiene alguna enfermedad a ese nivel, su localización y gravedad.

**Enfermedades de depósito lisosomal:** grupo de más de 40 enfermedades genéticas, de muy baja incidencia, que se caracterizan por la acumulación de compuestos naturales en pequeñas vesículas de las células llamadas lisosomas.

**Ensayo clínico:** es la evaluación experimental de un producto, sustancia, medicamento, técnica diagnóstica o terapéutica que, a través de su aplicación a seres humanos, pretende valorar su eficacia y seguridad.

**Enzimas:** son moléculas de proteína dentro de las células que facilitan reacciones bioquímicas en el cuerpo. Casi todos los procesos en las células necesitan enzimas para que ocurran en tasas significativas. A las reacciones mediadas por ellas se las denomina reacciones enzimáticas.

**Eurordis Care:** encuesta realizada por la Organización Europea de Enfermedades Raras (EURORDIS) con el objetivo de evaluar la experiencia de pacientes que padecen patologías huérfanas en el viejo continente, respecto al acceso a los servicios sanitarios.

**Food and Drug Administration (FDA):** la Administración de Alimentos y Fármacos es la agencia del gobierno de los EE.UU. responsable de la regulación -para humanos y animales- de alimentos, suplementos alimenticios, medicamentos y aparatos médicos.

**Gastrostomía:** es la colocación de una sonda de alimentación a través de la piel y la pared estomacal, directamente dentro del estómago. Frecuente en situaciones en las que se requiere alimentación enteral prolongada.

**Gen:** secuencia de ADN que constituye la unidad funcional para la transmisión de los caracteres hereditarios.

**Genoma:** se llama así al conjunto de cromosomas que constituyen la dotación genética de un organismo. El proyecto Genoma, terminado en febrero de 2001, puso de manifiesto la existencia en el hombre de unos 30 mil genes, lo que supone un 5 por ciento de todo el ADN existente en los cromosomas humanos.

**Glucógeno:** molécula compleja formada por unidades de azúcares en los lisosomas. Es la forma que tiene el cuerpo de acumular energía, podría decirse que se trata de la gasolina de nuestro organismo. Abunda en el hígado y en el músculo.

**Glucogenosis:** denominación que se da al conjunto de enfermedades metabólicas caracterizadas por trastornos en el metabolismo del glucógeno.

**Hipotonía:** tono muscular inferior al normal.

**International Conferences for Rare Diseases and Orphan Drugs (ICCORD):**

sociedad internacional, con sede en Bruselas, dedicada a la organización de conferencias para promover el diagnóstico y tratamiento de las enfermedades raras y la investigación de las drogas huérfanas.

**Lisosomas:** orgánulos relativamente grandes que contienen enzimas hidrolíticas y proteolíticas que sirven para digerir los materiales de origen externo o interno que llegan a ellos. En otras palabras, se encargan de la digestión celular. Su trabajo permite, por ejemplo, que las células hepáticas se reconstituyan por completo una vez cada dos semanas.

**Maltosa:** disacárido –de dos- que se constituye de moléculas de glucosa.

**Miocardopatía Hipertrófica:** enfermedad cardíaca primaria, de origen genético, que es la causa más frecuente de muerte súbita en menores de 30 años. A menudo no hay síntomas y la enfermedad se detecta sólo por ecocardiografía

**Miopatía:** desorden muscular de variada etiología que ocasiona una debilidad muscular gradual con la correspondiente distrofia. Las más conocidas son la distrofia muscular de Duchenne y la de Becker.

**Mutación:** alteración producida en la estructura o en el número de los genes o de los cromosomas de un organismo, que es transmisible por herencia. También se llama así al fenotipo producido por aquellas alteraciones.

**Prevalencia:** proporción de personas que sufren una enfermedad con respecto al total de la población en estudio.

**Servicio Nacional de Rehabilitación:** organismo dependiente del Ministerio de Salud de la Nación que tiene como objetivo propiciar la rehabilitación e integración de las personas con discapacidad. Se encuentra ubicado en la calle Dragones 2201 (o también Ramsay 2250) de la Ciudad de Buenos Aires.

**Síntoma:** es la referencia subjetiva que da un enfermo por la percepción o cambio causado por un estado patológico o enfermedad. El término síntoma se contrapone a signo clínico, que es un dato objetivo.

**Superintendencia de Servicios de Salud (SSS):** creada por Decreto 1615/96 del Poder Ejecutivo Nacional, tiene a su cargo la supervisión, fiscalización y control de las Obras Sociales y a otros Agentes del Sistema, con el objeto de asegurar el cumplimiento de las prestaciones del Programa Médico Obligatorio (PMO).

**Terapia por sustitución enzimática (TSE):** modalidad terapéutica que consiste en suministrar una forma genéticamente modificada de la enzima deficiente, por vía

intravenosa, al paciente. A través de la circulación sanguínea, la enzima viaja hasta los músculos donde descompone la sustancia dañina acumulada en las células.

**Traqueostomía:** procedimiento quirúrgico realizado para crear una abertura dentro de la tráquea a través de una incisión ejecutada en el cuello con la inserción de un tubo o cánula para facilitar el paso del aire a los pulmones.

## **BIBLIOGRAFIA**

- AMARTINO, Hernán; PANCEIRA, Diego y CHAMOLES, Néstor: *Dos formas clínicas de la enfermedad de depósito de glucógeno tipo II en dos generaciones de una misma familia*. Clinical Genetics Journal.
- AUSEMS, Margreet; VERBIEST, Jan; HERMANS, Peter: *Frecuencia de la enfermedades de depósito de glucógeno tipo II: sus implicaciones para el diagnóstico y asesoramiento genético*. Semanario europeo de Genética Humana. 1999.
- CHAMOLES, Néstor A.: *Enfermedades de depósito de Glucógeno tipo II. Detección enzimática en las manchas de sangre seca en papel de filtro*. Revista Clínica Química. Acta 2004.
- KINGSTON, Constanza; PAZ, Verónica y SOLANA, Claudio: *Miocardopatía hipertrófica neonatal: una forma de presentación clínica de la enfermedad de Pompe*. Archivos Argentinos de Pediatría. Buenos Aires. Septiembre 2006.
- KISHNANI, Priya Sunil: *Un estudio retrospectivo, multinacional y multicéntrico sobre la historia natural de la enfermedad de Pompe de inicio infantil*. The Journal of Pediatrics. Mayo del 2006.
- KLINGE, Lars: *La seguridad y eficacia de la Alfa-Glucosidasa Ácida recombinante (rhGAA) en pacientes con la enfermedad de Pompe infantil*. Neuromuscular Disorders (Oficial Journal of the World Muscle Society). Enero de 2005.
- KROOS, Marian A.; POMPONIO, Robert: *Actualización de la Base de Datos de la mutación la enfermedad de Pompe de 107 variantes de la secuencia y un formato para la clasificación de gravedad*. Human Mutation. 2008.

- MASSARO, Mario; AMARTINO, Hernán: *Guía para Pediatras. Sospechas de errores congénitos del metabolismo*. Archivos Argentinos de Pediatría. Buenos Aires. 2007.

## Sitios de Internet

- Organización Mundial de la Salud : Clasificación de Discapacidad. CIF
- Sitio de la Administración de Programas Especiales de la Superintendencia de Servicios de Salud. <http://www.ape.gov.ar/>
- Sitio de la Administración Nacional de Medicamentos, Alimentos y Tecnología Médica. <http://www.anmat.gov.ar/medicamentos.asp>
- Sitio de la Dirección General de Información y Archivo Legislativo del Gobierno de la Ciudad Autónoma de Buenos Aires. <http://www.cedom.gov.ar/es/legislacion/>
- Sitio de la Fundación Geiser. <http://fundaciongeiser.org/>
- Sitio de la Organización Nacional para Enfermedades Raras (NORD) de los EE.UU. <http://www.rarediseaseday.org/>
- Sitio del portal médico latinoamericano Intramed. <http://www.intramed.net/>
- [www.argentina.gov.ar](http://www.argentina.gov.ar)
- [www.discapacitados.org.ar](http://www.discapacitados.org.ar)
- [www.infoleg.gov.ar](http://www.infoleg.gov.ar)
- [www.msal.gov.ar](http://www.msal.gov.ar)
- [www.srn.gob.ar](http://www.srn.gob.ar). Servicio Nacional de Rehabilitación.